

Vrozená oboustranná luxace kyčlí - kazuistika



FAKULTNÍ
NEMOCNICE
OLMOUC

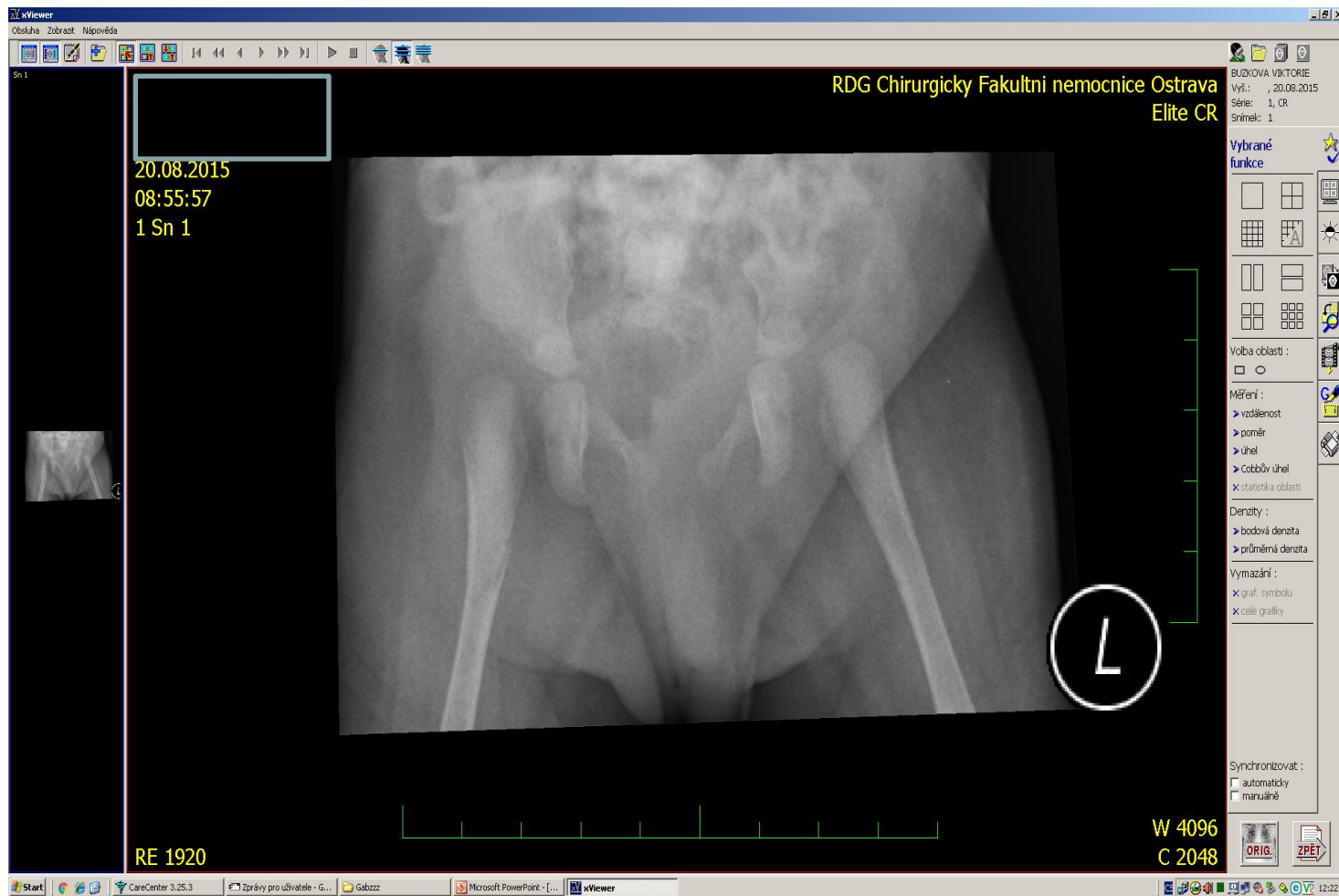
Gabzdylová Z., Poláček R., odd. neonatologie, FNO

Anamnéza

- RA: matka, sestra matky i oba starší bratři holčičky - dysplázie kyčlí
- dítě z 5. gravidity (2x abort), polyhydramnion
- porod ve 38.g.t. spontánně záhlavím, dobrá poporodní adaptace
- 2960g/ 46 cm
- Apgar skóre 9-9-9, pupeční pH 7.25
- pro rozvoj gruntingu + mírný hypotonus ad observace na st. fyziolog. novorozenců

Stanice fyziologických novorozenců

- v inkubátoru, přechodně tachypnoe, bez nároků na oxygenoterapii
- pozvolna úprava klinického stavu, vnitřní prostředí v normě, euglykémie
- 2.den života ortopedické vyšetření, susp. oboustranná luxace kyčlí, tato potvrzena rentgenologicky
- ortopedem navržen konzervativní postup léčby pomocí horizontální trakce
- v 52. hodině života přeložena na stanici intermed. péče k další terapii



Stanice intermed. péče

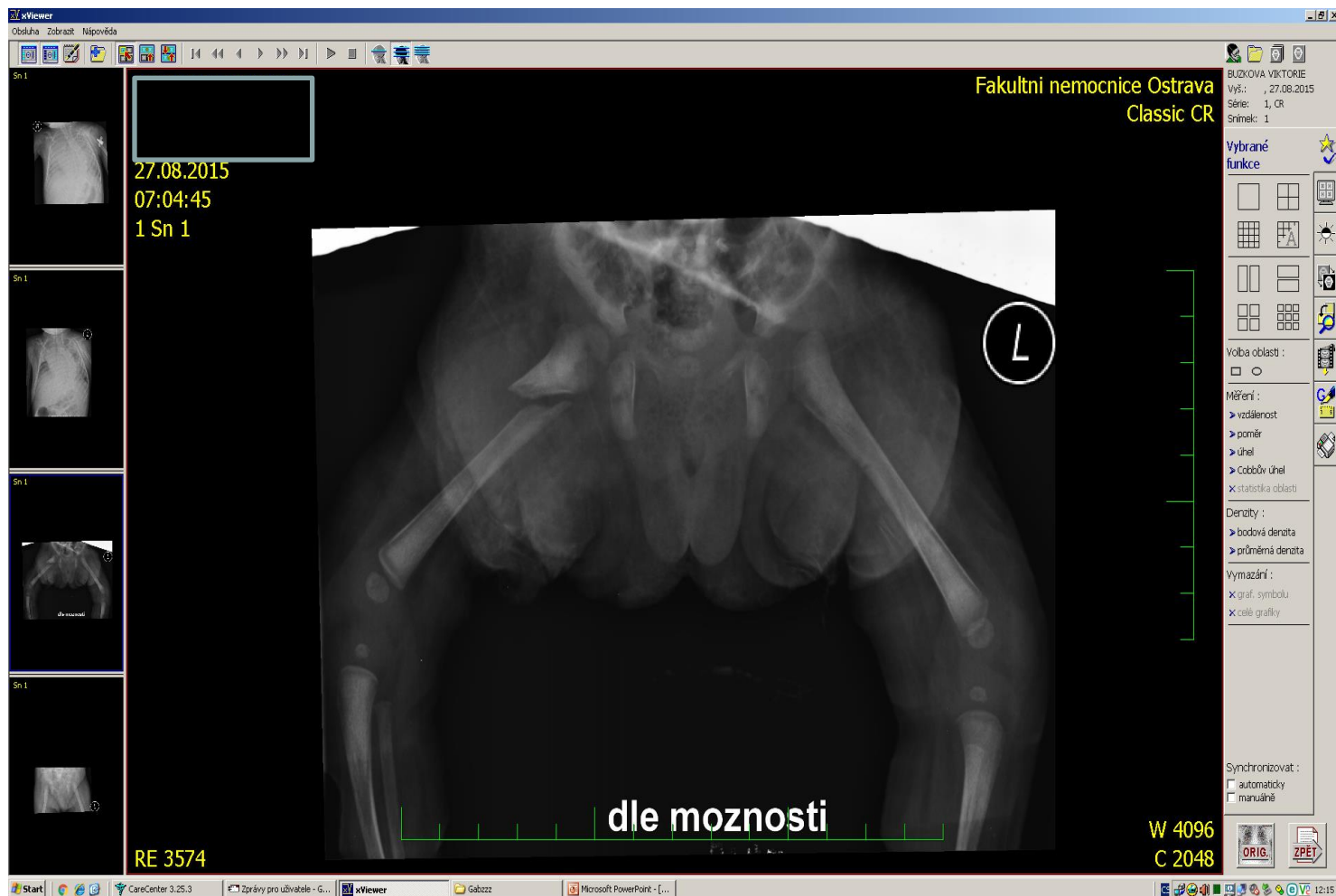
- kardiopulmonálně komp., břicho s fyziolog. nálezem, normotonus
- naloženy **horizontální trakce**
- při pravidelných kontrolách v dalších dnech trakce vyhovující, neurocirkulační poměry na DKK dobré
- laboratorní vyš. bez pozoruhodností, vč. Ca, P, ALP
- živena odstříkaným MM, toleruje dobře, k prevenci refluxu (horizontální poloha) zahušťování mléka

Horizontální trakce



Stanice intermed. péče II

- 9.den kontrolní rtg snímek kyčlí, potvrzena fraktura pravého femoru, v.s. porodní trauma
- konzultace s ortoped. klinikou FN Na Bulovce, upravena léčba:
overhead (tj. vertikální) trakce obou DKK k léčbě fraktury pr. femoru



Vertikální trakce



Stanice intermed. péče III

- od naložení vertikální trakce výskyt hyposaturací, potřeba oxygenoterapie nebulizací do prostoru (0,5 -1,5 l O₂/ min)
- objevuje se epizoda ublinknutí se susp. mikroaspirací po naživení, přechodně snížení mléčných dávek s dobrým efektem, strava stříkačkou
- tonus na HKK v normě, zahájena rehabilitace
- rtg snímek plic a srdce bez patolog. změn
- UZ CNS a břicha v normě

Stanice intermed. péče IV

- od konce 3.týdne života bez potřeby oxygenoterapie, K-P komp., váhově pomalu prospívá, mléčné dávky ale nízké
- kontrolní laborator. vyšetření v normě
- pro soor antimykotika
- 30.den života kontrolní rtg snímek kyčlí s re: **zhojená fraktura pravého femoru, proximální luxace femorů bilater.,**
- opět nastavena horizontální trakce
- v dalších dnech pro minim. per os příjem přechodně navedena na parenterální výživu

Stanice intermed. péče V

- zhoršení sání při živení, ublinkávání, o dávky se nehlásí, podávání stravy do nasogastrické sondy (39.den života) + parenterální příjem
- nápadná minimální spont. hybnost horních končetin, bez antigravitační aktivity
- dle neurologa: diff .dg. neurometabolická porucha, porucha nervosvalového přenosu
- **EMG:** re: **v.s. kongenitální myopatie, ev. kongenitální svalová dystrofie**
- **klinickogenetické vyšetření:** nelze vyloučit myogenní etiologii potíží event. metabolickou či mitochondriální etiologii

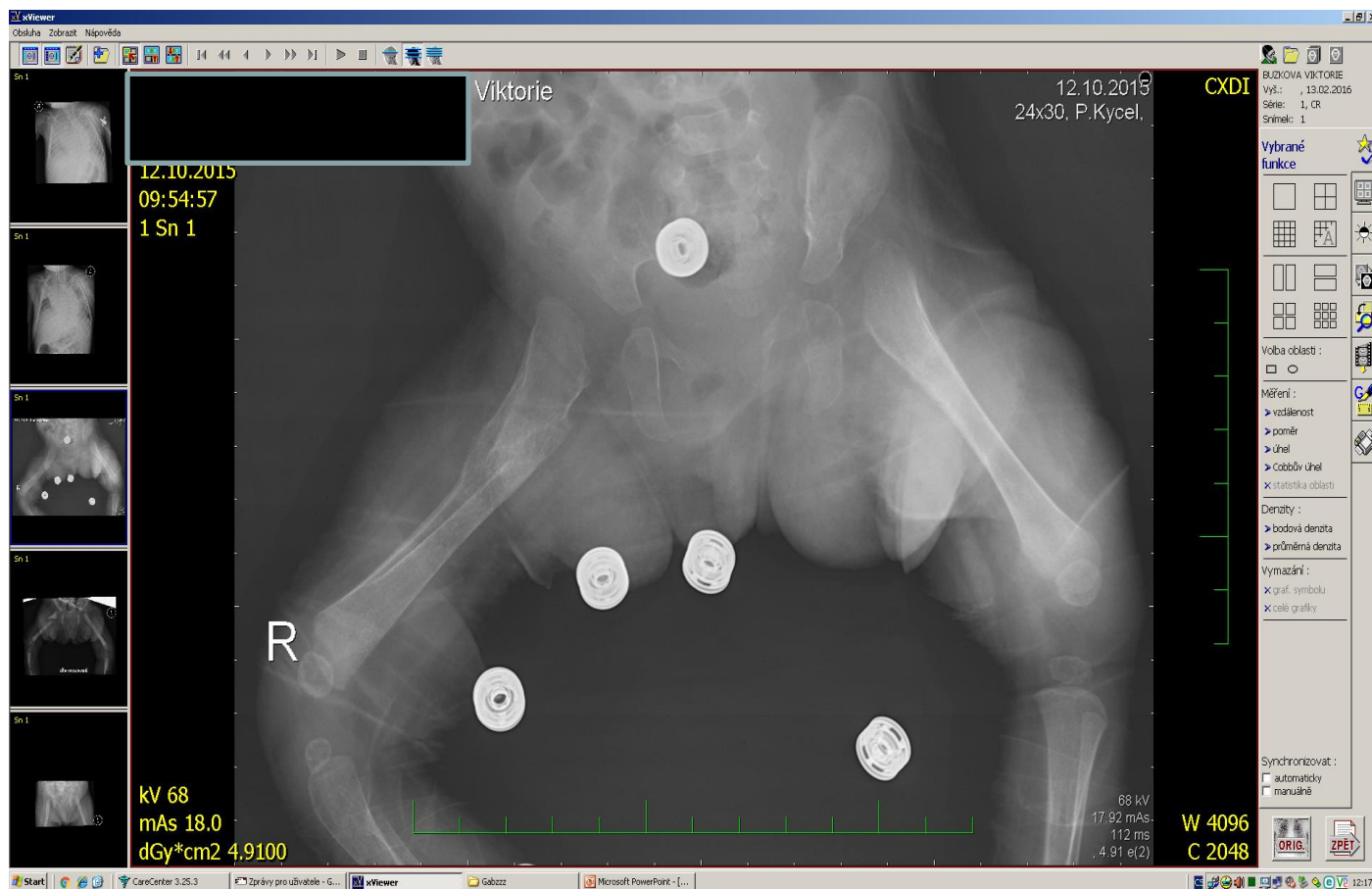
Stanice intermed. péče VI

- oční vyš. : fyziolog. nález
- kardiologické vyš. : ve výtokové části levé komory nález odpovídající **obstruktivní formě kardiomyopatie** (šíře komor. svaloviny hraniční), při kontrole již v normě, jen FoA
- kompletní MR vyšetření:
 - mozek bez strukturálních změn
 - skoliotické postavení Th – L páteře
 - luxace obou kyčelních kloubů, st.p. fraktury pr. femoru
- laboratoř opět bez nápadností, vč. hladiny amoniaku, myoglobinu, kreatinkinázy, transamináz
- odebrány vzorky na vyšetření metabol. vad, karyotypu i molekulár. genetiky

Stanice intermed. péče VII

- zhoršování neurologického stavu progreduje, strava perfuzorem
- orofaciální stimulace a celková rehabilitace bez efektu
- 52. den života rozhodnuto ortopedem po domluvě s maminkou o ukončení trakcí, dále jen volné balení
- gastroenterolog. konzilium : zavedení nasogastrické sondy pro domácí péči, vzhledem k neprospívání a výskytu intolerance laktózy v rodině převedena na formuli s hydrolyzovanou bílkovinou
- **63. den života propuštěna ve stabilizovaném stavu do domácí péče**

(výsledky testů na metabol. vady, karyotyp a molekul. genet. vyš. nejsou t.č. k dispozici)



V domácí péči

- K-P stabilní, bez infektů, pravidel. kontroly v odborných ambulancích
- rozvoj semiflekčních kontraktur, těžká celková hypotonie
- sekundární skoliatizace Th páteře
- intenzivní rehabilitace a orofaciální stimulace
- 1x hospitalizace na kojeneckém odd. KDL FNO - zácvik matky v zavádění NG sondy
- přetrvává občasné zvracení po jídle
- živena MM + Nutrilon Allergy Care + Fantomalt, prospívání horší, poměr váha / délka v normě

OPRIP I

- ve věku téměř 6 měsíců, přesně **179. den života** dopoledne, asi 2 hodiny po naživení pozorováno zhoršující se vědomí, dítě apatické, opocené, chladná akra, snad promodráání PHK
- pro zhoršující se stav přivezena rodiči autem do FNO
- po cestě v autě prudké zhoršení klinického stavu
- anamnesticky asi 1 týden trvající respirační infekť, max. se subfebriliemi, podáván Fenistil gtt., poté úprava (epizodu ublinknutí či zvracení si rodiče neuvědomují)

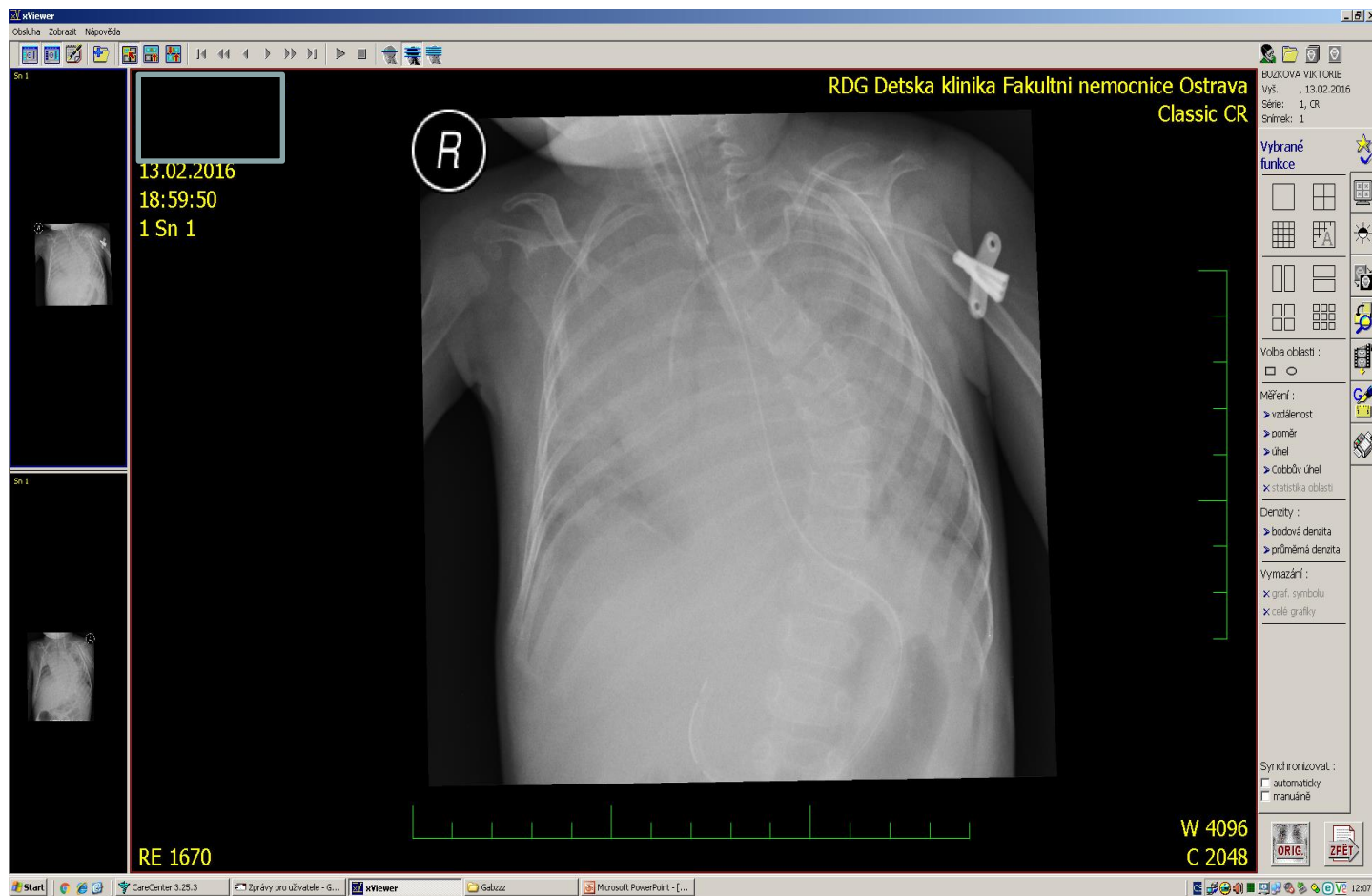
OPRIP II

Příjem 13,40 hod

- při příjmu apnoe, cyanóza, hypotonie, AS kolem 35/ min
- zahájena KPR, dutina ústní plná OMM, intubace, adrenalin e.t.
- nepřímá srdeční masáž, intraoseální vstup, po cca 2.min. obnova pravidel. AS, nadále apnoe, dýchání poslechově se záplavou vedl. fenoménů
- kapilarita špatná, perifer. cyanoza, zornice mydriatické, postupně se stahují

OPRIP III

- odsátí z DDC, laváž - i bronchoskopicky (edém sliznic)
- 5 hod. po přijetí opět srdeční zástava - KPR, adrenalin – po 4 min. obnova akce srdeční
- na rtg snímku plic obraz ARDS, bez známek PNO
- selhání konvenční UPV, proto HFOV, 100% O₂ – bez efektu
- úvaha o ECMO - vzhledem k trvající resuscitaci nelze převézt
- kardiolog. vyš. – obraz těžkého systol. a diastol. selhání obou srdečních komor v rámci myokardiální hypoxie
- **20,00 hod - opět zástava, 30 min. KPR bez efektu, exitus letalis ve 20,30 hod**
- **závěr: asfyxie na podkladě v.s. aspirace mléka, respirační selhání, srdeční selhání**



Předběžná výsledková zpráva genetické analýzy

- zjištěna sekvenční změna DNA s pravděpodobnou klinickou významností:

Gen RYR1 (NM_000540), c.14581C>T, p.(Arg4861Cys),
v heterozygotním stavu (chromozom 19q13)

- Mutace v RYR1 genu jsou spojeny s klinickým projevem **Central core disease**, *King- Denborough syndrome, Minicore myopathy with external ophtalmoplegia, Neuromuscular disease – cong., with uniform type 1 fiber*
- může být AR i AD typ dědičnosti – odebrány vzorky k analýze DNA obou rodičů

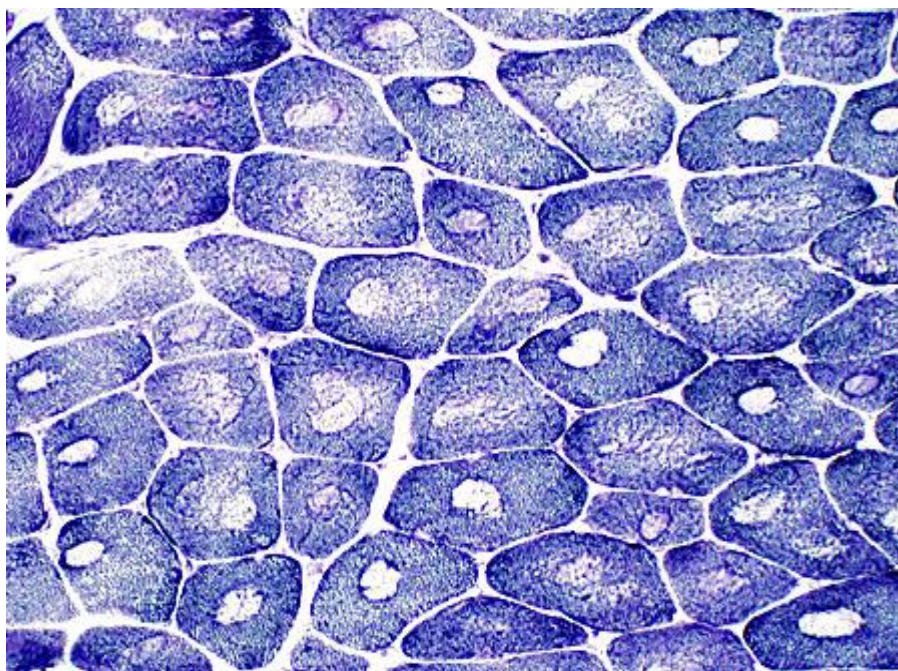
Mutace v RYR1 genu

- mutace genu ryanodinového receptoru - porucha iontového kanálu uvolňujícího kalcium – existuje více než 80 mutací
- dle kliniky *Central core disease* - skupina core myopatií

Central core disease

- 1. popsaná kongenitál. myopatie (*incidence všech 0,06 na 1000 porodů*)
- morfolog. změny sval. vláken (v centru sarkomery nezbarvitel. oblasti), proto nedostatečně výkonná svalová kontrakce
- *AD choroba, existuje i AR varianta s těžším průběhem*
- klinicky hypotonie, opoždění motor. vývoje, hl. svalová slabost v proxim. pletenci DKK - ale velká variabilita nálezů !
- časté ortopedické komplikace: ***luxace kyčlí a skolióza***
- většinou pomalá progresa s příznivou dlouhodobou prognózou

Central core disease



Děkuji Vám za pozornost ...

*Poděkování za spolupráci: MUDr. Dagmar Grečmalová
MUDr. Miroslav Weber*

*zdroj: Kongenitální neuropatie, Neurologie pro praxi, MUDr. Josef Kraus, CSc, assoc.prof. Jiří Vajsar
MD, MSc, FRCPC, doc.MUDr. Josef Zámečník, Ph.D.*