

Poruchy růstu u dětí

Poruchy růstu u dětí se primárně dělí na růstovou retardaci (malý vzrůst) a nadměrný vzrůst. Klíčovou složkou pro detekci poruch je znalost fyziologie růstu a diagnostika jeho odchylek.

Fyziologie dětského růstu

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Růst a vývoj dítěte.*

Lidský **model růstu** je charakteristický a označuje se jako „**sendvičový**“, protože mezi obdobím rychlého postnatálního růstu a pubertálního výšvihu (spurtu) je období klidného růstu (dětství; 2. až 11. rok života). Tento model je rozdílný od jiných biologických druhů. Popsán byl jako **ICP model růstu** švédským auxologem Karlbergem:

- **I (infancy)**, infantilní komponenta růstu – od 2. poloviny nitroděložního vývoje do 3. až 4. roku života; uplatňuje se především **IGF-I**;
- **C (childhood)**, dětská komponenta růstu – začíná před ukončením 1. roku života a trvá do ukončení tělesného růstu; dominantní vliv **růstového hormonu** a přetrvávající působení IGF-I;
- **P (puberty)**, pubertální komponenta růstu – fáze přídatného růstu indukovaného pubertou; zrychluje se do věku nejvyšší růstové rychlosti, zpomaluje se až do ukončení růstu; vliv **pohlavních hormonů**.^[1]

Diagnostika

Základem je přesně změřená tělesná výška stadiometrem a rekonstrukce anamnestické **růstové křivky** z předcházejících dat – umožní nám to retrospektivně posoudit růstovou rychlost. Aktuální výšku porovnáme s rodičovskou **výškovou predikcí**, posoudíme stádium puberty (budoucí dospělou výšku dítěte odhadneme tak, že současnou pozici dítěte v percentilovém grafu promítneme na pravý okraj k věku 18 let). Rodičovská predikce:

- pro chlapce: $(\text{výška otce} + \text{výška matky} + 13) / 2$;
- pro dívky: $(\text{výška otce} + \text{výška matky} - 13) / 2$.

Tím odhalíme případnou "benigní" familiární retardaci růstu.

Nejllepší je využít stupňovitý diagnostický algoritmus. Dalším krokem jsou běžná laboratorní vyšetření (krevního obrazu, zánětlivých parametrů) doplněná RTG ruky pro zhodnocení kostního věku. Následně úsilí cíleně směřujeme:

- vysoká sedimentace může poukazovat na Crohnovu chorobu;
- zvýšený kreatinin odhalí chronickou renální insuficienci;
- porucha kalciofosfátového metabolismu naznačuje možnost vitamin D rezistentní rachitis či pseudohypoparatyreózy;
- metabolická acidóza budí podezření na renální tubulární acidózu;
- antiendomyziální Ig jako známky celiakie;
- TSH, fT4.

Vyšetření sekrece růstového hormonu je obvykle indikováno při sníženém IGF-1, který koreluje s průměrnou hodnotou růstového hormonu. Provádí se **stimulačním testem**, při kterých by mělo dojít k jeho vyplavení – různé varianty s různými látkami (klonidin, pyridostigmin). Stimulační test s inzulínovou hypoglykemií je spolehlivý, ale rizikový. Závěrečný krok u dětí s deficitem růstového hormonu je MRI.^[2]

Genetické vyšetření

V případě malého vzrůstu bez známé organické příčiny je doporučeno doplnit genetické vyšetření. Zvláště u dívek je zapotřebí vyloučit Turnerův syndrom (jehož jediným projevem může být v prepubertálním období právě malý vzrůst). **Vyšetření karyotypu** je ale možné indikovat i u chlapců (k vyloučení vzácného 45,X/46,XY mozaicismu). U obou pohlaví je pak indikováno **vyšetření SHOX genu** k vyloučení idiopatického malého vzrůstu spojeného právě s SHOX-deficiencí.

Růstová retardace

Růstovou retardací rozumíme **tělesnou výšku dítěte pod 3. percentilem pro daný věk** nebo **růstovou rychlost pod 25. percentilem pro daný věk** (spočteme ze dvou měření v odstupu min. 6 měsíců.)

Etiologie

Existují 4 hlavní skupiny:



Pro vyšetření kostního věku lze dnes využít automatické kalkulače

Děti malé, ale zdravé („short-normal“)

Tvoří největší část, asi 80 % – jejich výška je malá, ale růstová rychlost je zpravidla normální. Má dvě hlavní formy:

- familiárně menší vzrůst (*familiar short stature, FSS*);
- konstituční opoždění růstu a puberty (*constitutional delay of growth and adolescence, CDGA*).

Společný znak je nepřítomnost prokazatelné zdravotní poruchy spojené s růstovou retardací. Považuje se za variantu normálu, nevyžaduje léčbu.

Děti s endokrinní poruchou

Jde o zlomek dětí s malým růstem (1-2 %). Včasně odlišení je důležité, neboť při včasné zahájení léčby lze dosáhnout i normální výšky. Jejich celkový stav bývá vážně narušen, poruchy jsou však obvykle dobře léčitelné. Mezi poruchy patří deficit růstového hormonu, hypotyreóza nebo nepoznaný diabetes mellitus.

Děti s chronickým onemocněním systémové povahy

⚠ Většina chronických stavů vede k zpomalení růstu. Spektrum nemocí je široké – většina z nich ovlivňuje hormonální osu (IGF-I), příp. kalciofosfátový metabolismus nebo přímo růst kosti. Úprava růstu je zpravidla závislá na úspěšném léčení základního onemocnění, uplatňuje se mechanismus ovlivnění IGF (tvorba v játrech klesá při proteoenergetické malnutrici, hypoxii, acidóze...). Jeho tvorbu ovlivňuje růstový hormon (jehož sekrece může být snížena i při psychosociálním strádání). U některých diagnóz byl prokázán účinek léčby růstovým hormonem (zejména u chronické renální insuficience).

Děti s primární poruchou růstu skeletu

Typické jsou zcela normální hladiny hormonů, včetně IGF. Růst je většinou disproporcionální – klasický syndrom je achondroplázie (nebo mírnější varianta hypochondroplázie) – narušení vlivem defektu FGFR-3, a jiné kostní dysplázie. Běžná i u většiny chromozomálních abnormalit – např. Turnerova syndromu.

Terapie růstové retardace

U dětí s deficitem růstového faktoru – substituční léčba, každý den večer s.c. injekce. Úspěšná léčba byla prokázána u Turnerova syndromu nebo např. chronické renální insuficience. U Turnerova syndromu je dále třeba regulovat pubertu.

Nadměrný růst

Tělesná výška nad 97. percentilem pro daný věk, nebo růstová rychlost nad 75. percentil pro daný věk, jsou důvodem k vyšetření vzácněji než nedostatečný vzrůst, neboť fyziologická varianta vyšší postavy bývá vnímána jako společensky výhodná. Zdravotní poruchy spojené s nadměrným růstem jsou výrazně méně časté.

Etiologie a diagnostika

- **Fyziologické varianty:** familiární vysoký vzrůst, konstituční urychlení vzrůstu a puberty.
- **Pravá předčasná puberta** – idiopatická, nebo organicky podmíněná.
- **Předčasná pseudopuberta** – adrenální tumor, gonadální tumor, kongenitální adrenální hyperplázie, testotoxikóza, McCune-Albright syndrom, ektopická produkce gonadotropinů (např. hepatoblastomem).
- **Endokrinopatie** – tyreotoxikóza, akromegalogigantismus.
- **S dysmorfickými příznaky:**
 - Marfanův syndrom – dlouhé štíhlé končetiny, arachnodaktylie, skolióza, disekce aorty...
 - Homocystinurie – marfanoidní tělesný habitus, mentální retardace...
 - Cerebrální gigantismus – makrosomie při narození, prominující tělo, velké ruce a nohy...
 - Klinefelterův syndrom – disproporcionálně dlouhé končetiny (eunuchoidní vzrůst)...



Disproporcionální růst u achondroplázie

Terapie

Někdy přijdou rodiče dívek s fyziologickou „tall-normal“ variantou postavy s žádostí o redukci výšky – teoreticky to lze pomocí estrogenů, je ale zapotřebí zahájit indukci puberty před 10. rokem navíc otázkou zůstává riziko nádorů. Podobně lze teoreticky snížit dospělou výšku testosteronem.

Odkazy

Související články

- Neprospívání
- Růst a vývoj dítěte

Zdroj

- BENEŠ, Jiří. *Studijní materiály* [online]. ©2007. [cit. 2009]. <<http://www.jirben.wz.cz/>>.

Literatura

- HRODEK, O a J VAVŘINEC, et al. *Pediatric*. 1. vydání. Praha : Galén, 2002. 767 s. ISBN 80-7262-178-5.
- ŠAŠINKA, M, et al. *Pediatric, zv. I a II*. 1. vydání. Košice : Satus, 1998. ISBN 80-967963-0-5.
- LEBL, J, K. PROVAZNÍK a L. HEJCMANOVÁ, et al. *Preklinická pediatric*. 1. vydání. Praha : Galén, 2003. 248 s. ISBN 80-7262-207-2.

Reference

1. LEBL, Jan, Kamil PROVAZNÍK a Ludmila HEJCMANOVÁ, et al. *Preklinická pediatric*. 2. vydání. Praha : Galén, 2007. s. 7-21. ISBN 978-80-7262-438-6.
2. KYTNAROVÁ, . *Endokrinologie 2* [přednáška k předmětu Předstátnicová stáž z pediatric, obor Pediatric, 1. LF Univerzita Karlova]. Praha. 29. 10. 2019.