

Úvod

Cystinurie je autozomálně recesivní onemocnění, které má za následek zvýšenou koncentraci dibázičkových AK v moči. Následkem je tvorba konkrementů. Incidence litiázy u dětí ČR je přibližně 5,8/100 000 a má stoupající tendenci. Z toho přibližně 4-6% dětí trpí cystinovou litiázou. Bilaterální ureterolitiáza jako příčina ARI u dětí je vzácná. U dětí je incidence nižší – cca 5,3/100 000,4 incidence nižší – cca 5,3/100 000,4

Kazuistika

10-měsíční holčička byla přeložena ze spádového dětského oddělení na kliniku pro akutní renální insuficienci nejasné etiologie, nechutenství a celkové zhoršení stavu. Anamnéza dítěte byla nevýznamná, rodinná anamnéza negativní.

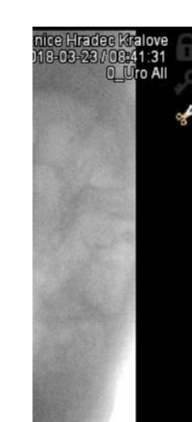
Fyzikální vyšetření bylo v normě až na hypertenzi. Laboratorní nálezy potvrdily elevaci dusíkatých látek (urea 9,4 mmol/l, kreatinin 269 umol/l), v moči byl nález leukocyturie a mikrohematurie, bez bakteriurie. Ostatní parametry byly v normě.

UZ vyšetření potvrdilo subrenální příčinu ARI s bilaterální ureterohydronefrózou s podezřením na bilaterální ureterolitiázu. Po konzultaci dětského urologa, byla zrealizována akutní endoskopie se zavedením stentů bilaterálně.

Po výkonu došlo k obnovení diurézy a normalizaci laboratorních parametrů (urea 3,9 mmol/l, kreatinin 63 umol/l). RTG a nativní CT vyšetření potvrdilo odlitkovou nefrolitiázu vlevo velikosti 15x20 mm a distální ureterolitiázu vpravo velikosti 13x6x7mm. 12. den po zavedení stentů a po stabilizaci stavu dítěte, byla indikována miniinvazivní endoskopická léčba. V první době ureterorenoskopie s laserlitotripsi a extrakcí konkrementu s ponecháním stentu vpravo. Ve druhé době s časovým odstupem 3 týdny byla zrealizována miniperkutánní extrakce konkrementu vlevo spolu s extrakcí stentu vpravo.

Poperační průběh byl komplikován asymptomatickou reziduální ureterolitiázou vlevo, která byla odstraněna ureterorenoskopicky plánovaně s odstupem 2 měsíců.

Metabolické vyšetření potvrdilo cystinurii. U dítěte byla zahájena nespécifická a specifická metafylaxe zvýšeným příjmem tekutin a Scholovým roztokem. Nebyl podáván penicilamin. Aktuálně je dítě v dispenzarizaci dětským urologem a nefrologem. Probíhá metafylaxe s dobrým efektem. Holčička je 10 měsíců bez známek recidivy litiázy.



Závěr

U nejasných příznaku bolestí břicha u dětí je nutno pomýšlet na urolitiázu. U oboustranné, nebo recidivující litiázy je nezbytné vyloučit metabolickou podmíněnost. V našem případě šlo o cystinurii. U dětí je pak obecně v diagnostice rozhodující ultrasonografie, operačně se vždy upřednostňují miniinvazivní metody (LERV, PEK, URS). Nezbytná je důsledná metafylaxe jako prevence recidivy. Dispenzarizace urologem a nefrologem je trvalá, s přechodovou péčí do dospělosti.

Supported by the project (Ministry of Health, Czech Republic) for conceptual development of research organization 00179906.

