

Diagnostické vyšetření dítěte s nefrokalcinózou nebo urolitiázou

MUC. Lenka Žilinská

MUC. Hana Vítková

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.

Pediatrická klinika LF MU a FN Brno

Úvod

- Incidence:
 - vliv geografické, genetické a socioekonomické faktory
- Výskyt:
 - v některých částech světa je prevalence vyšší u dětí než u dospělých
 - Postihuje všechny věkové skupiny dětí
 - U chlapců častější než u děvčat
 - Okolo 40% dětí s urolitiázou má pozitivní rodinou anamnézu a většina má i metabolický podklad nemoci

Anamnéza

- Získání úplné anamnézy je nepostradatelné pro rychlé a správné stanovení diagnózy
- Důležité informace od rodiny: informace o kamíncích , hematurii, renálním selhání a metabolických nemocích (nakreslit rodokmen)
- Výživa: zvláštní výživa, příjem tekutin, léky (vitamín A, D, steroidy, diuretika) a minerální doplňky stravy

- chronická onemocnění střev (Crohnova nemoc, cystická fibróza, stavy po resekci)
- neurologické poruchy (anti-konvulzivní léky, nízký příjem tekutin)
- anomálie vylučovací soustavy predisponující ke stáze moči
- močové infekce mají zvýšené riziko formování kamenů

Fyzikální vyšetření

- Mohou být dlouhou dobu asymptomatické
- Symptomy mohou být i nespecifické (zvláště u kojenců a malých dětí)
- Nejobvyklejší symptomy: bolest břicha, kolikovitá u starších dětí ,spíše nespecifická u mladších, obtížně odlišitelná od apendicitidy
- Další symptomy: makroskopická, mikroskopická non-glomerulární hematurie, sterilní leukocyturie, bolestivost v boku, retence moči, gastrointestinální příznaky (zvracení, plynatost nebo zácpa)

Symptomy podle lokalizace kamene

- Distální lokalizace: dysurie, problémy s vyprázdněním až retence moči, pomočování, časté močení, hematurie a horečka
- Uretra: manipulace s genitálem u mladších dětí
- U kojenců mohou být kameny v uretře hmatné
- Kameny mohou být také prvním příznakem polycystických ledvin (AD forma)
- Pozdní diagnóza může mít závažné následky!

Nefrokalcinóza

- Většinou asymptomatická –obzvláště v raném dětství
- Příznaky: snížená koncentrační schopnost tubulů, u některých dětí byla popsána renální kolika, spíše ale jako následek pasáže drobných konkrementů než nefrokalcinózy samotné, hematurie, sterilní leukocyturie (může být zaměněno jako infekce moč. cest)

Zobrazovací metody

- Minimálně invazivní zobrazovací metody jako je UZ a CT (u dětí méně používané)
- Zobrazení vylučovacího traktu musí být důkladné, aby odhalilo stázu nebo obstrukci spojenou buď s kamínkem nebo vrozenou/ získanou abnormalitou močového traktu
- Výsledek může být ovlivněn složením kamene
 - na UZ odlišné charakteristiky a stínění

- Všechny močové kameny lze zobrazit při výběru správných zobrazovacích metod bez závislosti na tom, kde se nacházejí
- U dětí ale volíme UZ nebo RTG, abychom minimalizovali radiační zátěž

Metody

- UZ
 - Výhody – široká dostupnost, nulová radiační zátěž, časná detekci hydronefrózy a schopnost určit některé anatomické aspekty močového systému
 - Nevýhody - není tak senzitivní jako CT zvláště pro detekci malých kamínek nebo kamínku v ureterech, i když jsou vysoce suspektní, měření je méně reprodukovatelné než RTG nebo CT a je ovlivněno zkušenostmi vyšetřujícího lékaře
- UZ je téměř vždy dobrou počáteční volbou a u nekomplikovaných případů může být také poslední

- CT
 - většina kamínek může být zobrazena bez kontrastní látky
 - kontrast lze použít v případě, že chceme vyloučit obstrukci, nebo denzita a radiolucence konkrémentu vyžaduje pečlivé ohraničení, nebo když potřebujeme detaily o anatomickém postavení moč. systému
- Individuální klinické charakteristiky, typ kamene by měly být zváženy při rozhodování, kterou zobrazovací metodu zvolit

Zobrazení podle složení

- Fosfátové nebo oxalátové konkrementy jsou na CT a RTG velmi denzní
- Struvitové nebo cystinové kamínky jsou denzity střední
- Kamínky kyseliny močové vyžadují podání kontrastní látky pro svou malou denzitu na RTG a CT
- Kamínky složené z indinaviru, sulfadiazinu, ceftriaxonu nebo matrix mohou mít různou denzitu a může být těžké je odlišit od okolních měkkých tkání dokonce i pomocí UZ

Detekci a monitorování nefrokalcinózy

- Optimální zobrazovací metodou high-resolution UZ
- Difúzní kortikální nefrokalcinóza je detekovatelná krátce po narození u dětí s primární hyperoxalurií a je viditelná jak na UZ tak RTG
- Medulární nefrokalcinóza může být sonograficky diagnostikována pouze tehdy, objeví-li se zvýšená echogenicita v oblasti renální dřeně
- Pro srovnání UZ a CT má UZ pro diagnostiku nefrokalcinózy vyšší senzitivitu (96% vs 64%), ale CT naopak vyšší specifitu (96% vs 85%) -> přesto UZV zůstává u dětí první zobrazovací metodou

Tamm-Horsfall proteiny

- Na UZ novorozenců a hlavně u předčasně narozených dětí mohou být zaměněna depozita Tamm-Horsfall proteinu za nefrokalcinózu, tyto depozita ale během 1-2 týdnů vymizí a následná kontrola ukáže zcela normální ledvinu
- Navíc u novorozenců je fyziologicky vyšší echogenicita renálního kortexu, z tohoto důvodu je detekce kortikální nefrokalcinózy těžká a může být evidentní až poté, co se vytvoří lem kortikální kalcifikace

Vyšetření moči

- Kompletní analýza vzorku moči je nezbytná při každé atace
- Mikroskopické vyšetření umožňuje detekovat: glomerulární a non-glomerulární hematurii, počty leukocytů, přítomnost krystalů, patogeny (po předchozí kultivaci)
- pH je jedním z hlavních faktorů při tvorbě krystalů -> je proto důležité jeho přesné určení (nejlépe pomocí skleněné elektrody, ppř. pomocí lakmusového papírku s adekvátní stupnicí)
- Vyšetření osmolality

- Biochemická analýza zahrnuje: stanovení kreatininu také stanovení kys. močové, vápníku, kyseliny oxalové, fosfátů, magnezia, citrátů
- Pomocí nitroprusidového testu či chromatografie můžeme vyšetřit hladinu cystinu

Vyšetření séra

- Mělo by být provedeno u všech pacientů
- Zjišťujeme: množství vápníku, fosforu, hořčíku, kyseliny močové, alkalické fosfatázy, bikarbonátů, kreatininu a hodnotu pH krve
- V indikovaných případech i PTH, metabolity vitamínu D, vitamin A , vitamin B6 a oxaláty

24 hodinový sběr moči

- Vyšetření poskytuje objektivní hodnocení denního příjmu tekutin
- Pacient dodržuje běžný poměr potravin a příjem tekutin
- Není vhodné provádět sběr moči při parenterální výživě
- Přítomné kameny mohou zmenšit exkreci litogenního materiálu-> substance mohou být absorbovány kamenem

- Provedení:
 - pacient, by měl zachovat běžný příjem tekutin a potravy
 - 24 hodin sbírat moč
 - Ihned po odběru by bylo ideální umístit přímo do láhve se příměsí konzervantu
 - moč se může být sbírána i bez konzervantů pokud je vzorek uchován při teplotě 4°C a adekvátně skladován po 24 hodin

- Chybné výsledky mohou být dosaženy pokud je přítomna infekce nebo obstrukce nebo jsou-li přítomny fragmenty kamenů po nedávné litotrypsi
- Analýza by měla být odložena do vyléčení infekce nebo do uplynutí jednoho měsíce od litotrypse nebo vyřešení obstrukce

Oxalátový absorpční test

- K lepšímu rozlišení primární od sekundární formy hyperoxalurie
- Příčiny hyperoxalurie:
 - Zvýšená intestinální absorpce oxalátů kvůli zvýšené příjmu oxalátů v potravě
 - Chronický zánět střev
 - Nedostatek střevních bakterií degradujících oxalát
 - Patologie střevních oxalátových transporterů např: rozpustní nosiči z rodiny SLC26A6, které jsou aktuálně ve výzkumu
- Analýza stolice zaměřená na chybění oxalát degradujících bakterií, zejména *Oxalobacter formigenes* -> sekundární příčina

Je třeba mít na paměti

- Získaná data odrážejí kulturní a regionální rozdíly
- Dosud nebyla uveřejněna žádná normativní studie udávající hodnoty exkrece solutů u dětí
- Mnoho dětí a adolescentů má více než jeden predisponující faktor (např. pacienti s vrozenou obstrukcí ureteropelvicke junkce mohou mít hyperkalciurii až jako druhotnou příčinu)
- Při podezření na vrozenou metabolickou poruchu, mohou být nápomocné i vzorky moči od rodinných příslušníků

Analýza kamenů

- Kvalitativní analýza kamenů získaných po spontánní pasáži nebo intervenci je jednou z nejdůležitějších diagnostických metod
- Pouze 1/3 všech kamenů je složena pouze z jedné složky
- Všechny složky kamenů jsou důležité a měly by být popsány -> vliv na léčebný režim
- Může být analyzováno i menší množství než 1mg vzorku
- Vraccující se kameny mohou být analyzovány opakovaně -> jejich složení se může měnit

Metody

- Chemická analýza kamenů není vhodná -> je náchylná k chybám a zastaralá
- Metoda využívající rtg záření je založena na krystalické struktuře složky kamene
- Při infračervené spektroskopii je rozhodující ztráta energie v infračerveném spektru v důsledku cirkulace aktivovaných chemických molekul
- Graf obou metod (tzv. fingerprints) poskytuje přesnou analýzu

Závěr

- Dětská urolitiáza je relativně časté onemocnění
- Prevalence nefrokalcinózy může být vyšší, zejména u předčasně narozených dětí
- Nutné důkladné a brzké diagnostické vyšetření u dětí s prvním výskytem kamenů či nefrokalcinózy
- Dodržování těchto rad může předejít návratu kamenů, progresi nefrokalcinózy a bránit tomu, aby došlo k brzkému rozvoji konečného stádia renálního selhání

10 hlavních bodů

1. Urolitiáza/nefrokalcinóza u dětí je příznak, ne onemocnění samotné
2. 40% dětí s urolitiázou má pozitivní rodinnou anamnézu
3. Predisponující faktory mohou být rozpoznány u 70% dětí a adolescentů
4. Nevysvětlená sterilní pyurie nebo rekurentní infekce MC by měly vést k podezření na urolitiázu
5. Hematurie může předcházet manifestní U/N

6. Nefrokalcinóza je většinou asymptomatická
7. Diagnóza primární hyperoxalurie přichází často pozdě, přitom časná diagnostika může předejít renálnímu selhání
8. Depozita THP v kališích jsou neškodná ale mohou předstírat nefrokalcinózu hlavně u předčasně narozených dětí
9. Měla by být provedena analýza moči ze 24 hodinového sběru
10. Uvolněné fragmenty po litotrypsi a infekce mohou analýzu moči zbrzdit- je nutno ji odložit