

markerów molekularnych oraz polimorfizmów genowych w przyszłości może się przyczynić do ułatwienia procesu diagnostycznego oraz wyjaśnienia przyczyn przewlekłego nadciśnienia tętniczego występującego w wieku rozwojowym. W tab. 6.1 przedstawiono geny kandydujące i najnowsze informacje z zakresu diagnostyki genetycznej (terminem „gen kandydujący” określa się geny o poznanej sekwencji i lokalizacji, które poprzez swoją funkcję fizjologiczną odgrywają rolę w patogenezie procesu chorobowego – przyp. tłum.). Z uwagi na brak przeprowadzonych dużych badań na populacji w wieku rozwojowym, które wyjaśniałyby znaczenie wspomnianych polimorfizmów genowych, przedstawione w tabeli przykłady genów kandydujących mają charakter orientacyjny.

Pierwotne nadciśnienie tętnicze u dzieci występuje z częstotliwością ok. 5–10%.

## Racjonalna diagnostyka

### Wywiad lekarski

Szczegółowo zebrany wywiad rodzinny może dostarczyć istotnych wskazówek. Rodzinny wpływ na wysokość ciśnienia tętniczego został już potwierdzony u noworodków i zakłada się, że podobny wpływ zachodzi w okresie prenatalnym. Dane z wywiadu położniczego dostarczają istotnych informacji dotyczących ciśnienia tętniczego u matki oraz niskiej masy urodzeniowej u dziecka jako czynników ryzyka wystąpienia pierwotnego nadciśnienia tętniczego. Do rodzinnie występujących chorób związanych z występowaniem nadciśnienia tętniczego u dzieci należą:

- choroby nerek przebiegające z przewlekłą niewydolnością nerek, torbiele nerek (wielotorbielowatość nerek) lub krwimocz (zespół Alporta);
- choroby skórno-nerwowe (fakomatozy: nerwiakowłóknikowatość, stwardnienie guzowate, zespół von Hippel-Lindaua);
- zaburzenia endokrynologiczne (mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza [MEN, *multiple endocrine neoplasia*], choroby tarczycy);
- choroby układu sercowo-naczyniowego (nadciśnienie tętnicze, dławica piersiowa, zawał serca, nagły zgon sercowy, udar).

Podczas zbierania wywiadu bezpośrednio dotyczącego dziecka ważne jest uzyskanie informacji na temat takich zagadnień, jak:

- zaburzenia rozwoju psychofizycznego dziecka;
- zmniejszenie masy ciała (nadczynność tarczycy, guz chromochłonny);
- niepokój;
- drażliwość;
- bóle głowy;
- wymioty;
- zawroty głowy;
- zaburzenia widzenia;
- napad drgawek;
- porażenia nerwów czaszkowych;
- krwawienia z nosa.

Zakażenia o nieznanym etiologii przebiegające z gorączką mogą wskazywać na objawy nawrotu odmiedniczkowego zapalenia nerek. Trudnym zagadnieniem jest ocena wra-

liwości na sól na podstawie danych z wywiadu lekarskiego [zwiększenie podaży sodu u osób sodowrażliwych powoduje wzrost ciśnienia tętniczego krwi – przyp. tłum.].

Należy również zapytać o następujące problemy:

- *przebyte choroby* z grupy onkologicznych lub kardiologicznych;
- cukrzyce;
- astmę oskrzelową;
- przedwczesny poród (dysplazja oskrzelowo-płucna, cewnikowanie naczyń pępowinowych);
- żywienie dziecka (sól kuchenna, produkty zawierające korzeń lukrecji [w niektórych krajach bardzo popularne – i spożywane w znacznych ilościach – są żelki oraz cukierki lukrecyjne; gliceryzyna zawarta w wyciągu z korzenia lukrecji ma właściwości podnoszące ciśnienie krwi – przyp. tłum.]);
- *stosowane leki* (steroidy, tyroksyna, zatrucia, ewentualnie środki antykoncepcyjne).

### Badanie fizykalne

Badanie przedmiotowe powinno być przeprowadzone w sposób kompleksowy i obejmować badanie neurologiczne. W przebiegu encefalopatii nadciśnieniowej obserwowane są porażenia nerwów czaszkowych, a szczególnie porażenie nerwu twarzonego. *Retinopatię nadciśnieniową* najskuteczniej rozpoznaje się poprzez badanie dna oka (*fundoskopię*), a badanie wzroku może ujawnić występowanie poważnej retinopatii. Ważne jest rozpoznanie cech *dysmorficznych* (zespołu Williama, zespołu Turnera) i *zmian skórnych* (nerwiakowłóknikowatość, stwardnienie guzowate) powiązanych z zespołem chorobowym. Zmiany skórne występują również przy nabytych przyczynach nadciśnienia tętniczego (toczeń rumieniowaty układowy, plamica Schönleina-Henocha). Obecność wola może wskazywać na występowanie nadczynności tarczycy. Pełna ocena *pulsu* umożliwi rozpoznanie zwężeń naczyniowych, brak wyczuwalnego tętna na kończynach dolnych wskazuje na występowanie ciężkiej koarktacji aorty. Oprócz dokładnego palpacyjnego badania naczyń krwionośnych należy także przeprowadzić szczegółowe osłuchiwanie naczyń okolicy czaszki, klatki piersiowej i jamy brzusznej w poszukiwaniu szmeru naczyniowego. Bolesność opukowa okolicy nerki (dodatni objaw Goldflama) wskazuje na nefrologiczną chorobę podstawową, natomiast anomalnie okolicy krzyżowo-lędźwiowej, takie jak torbiel pilonidalna, tłuszczak okolicy krzyżowej, anomalie skórne (naczylniak, znamie, owłosienie) są objawami sugerującymi zespół zakotwiczenia rdzenia kręgowego (*tethered spinal cord syndrome*), w którym dochodzi do zaburzenia funkcji pęcherza moczowego oraz rozwoju odmiedniczkowego zapalenia nerek. Badanie palpacyjne jamy brzusznej może wykazać jedno- lub obustronne powiększenie się nerek lub guzy.

### Pomiar ciśnienia krwi

Decydującym elementem diagnostyki nadciśnienia tętniczego jest pomiar ciśnienia krwi.

**U każdego dziecka, u którego dokonuje się pomiaru ciśnienia tętniczego krwi po raz pierwszy, należy tę czynność przeprowadzić na wszystkich czterech kończynach, aby umożliwić wykrycie koarktacji aorty.**