

Vrozené vady CNS

MUDr. Eva Brichtová, Ph.D.

**Klinika dětské chirurgie, ortopedie
a traumatologie FN Brno**

Defekty neurální trubice

■ Dysrafismus

- inkompletní uzávěr neurální trubice s možnou neurální herniací

1. Kraniální dysrafismus

2. Spinální dysrafismus

■ Totální dysrafismus – craniorachischisis

- nevyvinutá kalva s kompletním rozštěpem páteřního kanálu (většinou spontánní potraty)

1. Kraniální dysrafismus

- inkompletní uzávěr neurální trubice s „cranial bifidum“ (kostním středočárovým defektem kalvy) s možnou přidruženou cefalokélou
- **Cefalokéla**
 - a) **kraniální meningokéla:** herniace tvrdé pleny mozkové a likvoru
 - b) **encefalokéla:** herniace mozkové tkáně skrz defekt kalvy
 - c) **anencefalie:** otevřený kraniální dysrafismus, absence skeletu kalvy
- **Lokalizace**
 - ve střední čáře nebo poblíž střední čáry, frontálně, parietálně nebo okcipitálně
- **Diagnostika**
 - RTG lebky a C páteře - kostní defekty
 - Sonografie - určí obsah kýlního vaku
 - CT nebo MRI vyšetření - detailní zobrazení

Kraniální dysrafismus

- Kraniální meningokély mají dobrou prognózu
- Encefalokély mohou být provázeny hydrocefalem, poruchou zraku, mikrocefalií, mentální retardací nebo epileptickými paroxysmy



Kraniální dysrafismus

- a) **Microcephalia**
- b) **Hydranencephalia** – ztráta většiny mozkové hmoty hemisfér, nitrolebí vyplněno mozkomíšním mokem (diff.dg. extrémní vnitřní hydrocefalus)
- c) **Holoprosencephalia** – porucha rozdělení telencefalického vaku ve dvě hemisféry
- d) **Lissencephalia** – nejzávažnější porucha neurální migrace (děti jsou těžce postižené a obvykle se nedožívají 2 let věku)
 - **agyria:** kompletně hladký povrch mozku
 - **pachygyria:** málo plochých gyrů a mělké rýhy
 - **polymicrogyria:** malé gyry, mělké rýhy (obtížně odlišitelné od pachygyrie)
- e) **Porencephalia**
- f) **Agensis corpus callosum**
- g) **Dandy-Walker syndrom** (cerebelární hypoplasie)
- h) **Macroencephalia** – megalencephalia
- i) **Schizencefalie**

Kraniální dysrafismus

- Schizencefalie



2. Spinální dysrafismy – spina bifida

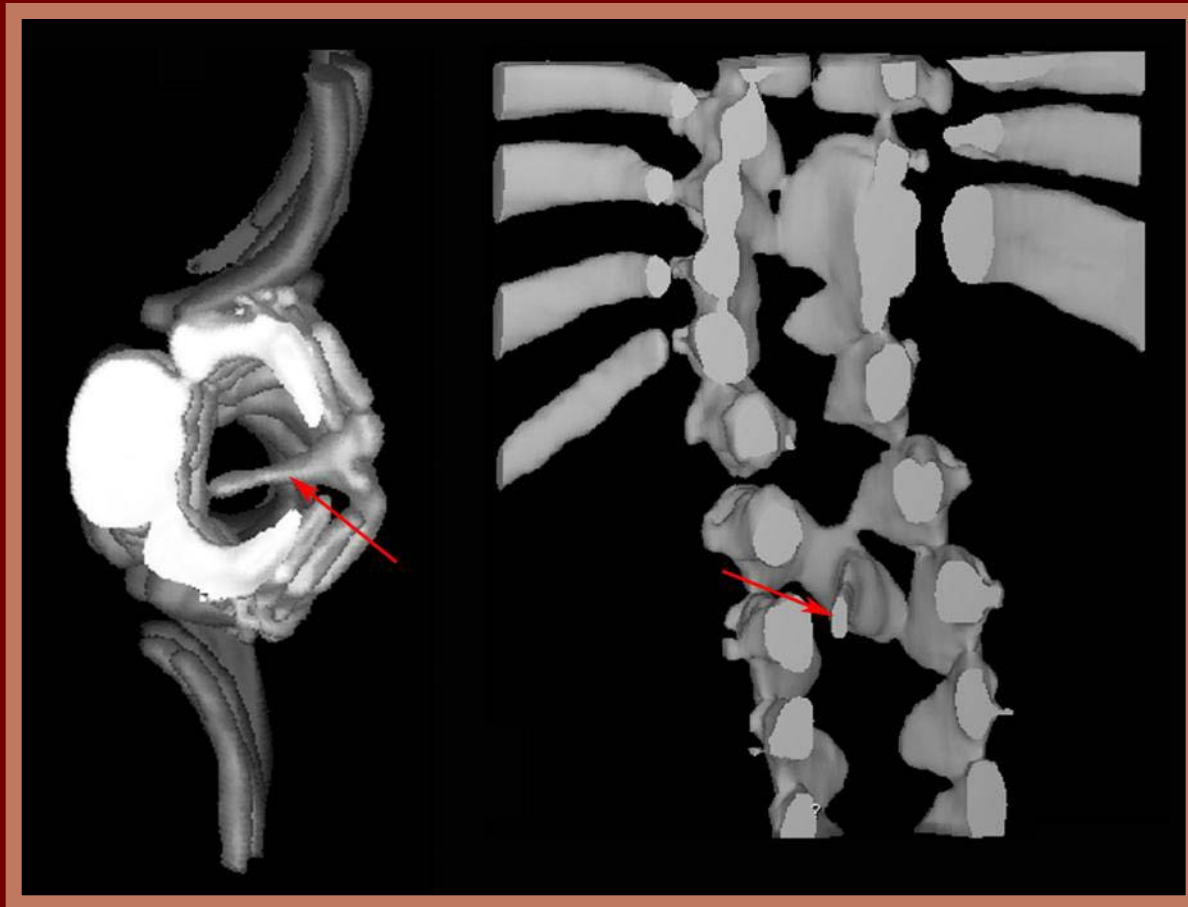
a) Spina bifida occulta

- vrozená nepřítomnost spinálních výběžků a změny oblouků obratlových

- Ve střední čáře lumbosakrálně se mohou vyskytovat tyto kožní změny:
 - hypertrichóza
 - lipom
 - změna barvy kůže
 - dermální sinus (také doprovází menigokély nebo encefalokély a představuje riziko vzniku infekčních komplikací)
- Závažné přidružené stavy
 - Syringomyelie
 - Diastematomyelie
 - Tethered cord syndrom
- RTG diagnostika
 - L5-S1 defekt uzávěru zadní části páteřního kanálu

Spinální dysrafismy

- Diastematomyelie v CT 3D



Spinální dysrafismy

b) Spina bifida aperta n. spina bifida cystica

- **meningocele** - vrozený defekt obratlových oblouků s cystickým rozšířením mening bez abnormalit nervové tkáně, v 1/3 případů neurologický deficit
- **myelomeningocele** - vrozený defekt obratlových oblouků s cystickým rozšířením mening a struktuálními nebo funkčními abnormalitami míchy nebo cauda equina

■ **Myelomeningocele** se vyskytuje asi u 1 z 1000 narozených dětí

■ Patofyziologicky

- těžká forma spinálního dysrafizmu, spojená často s poruchou více orgánových systémů. V 75 % případů se vyskytuje v lumbosakrální lokalizaci

■ Klinické příznaky

- porucha hybnosti DKK
- absence hlubokých šlachových reflexů
- neurogenní močový měchýř
- inkontinence moči a stolice

■ Rizikové faktory

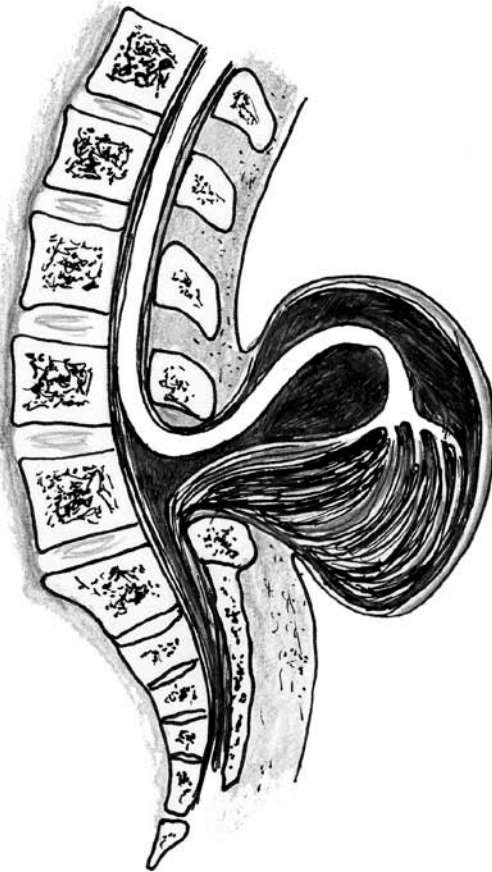
- nedostatek kyseliny listové v těhotenství

■ Přidružené stavy

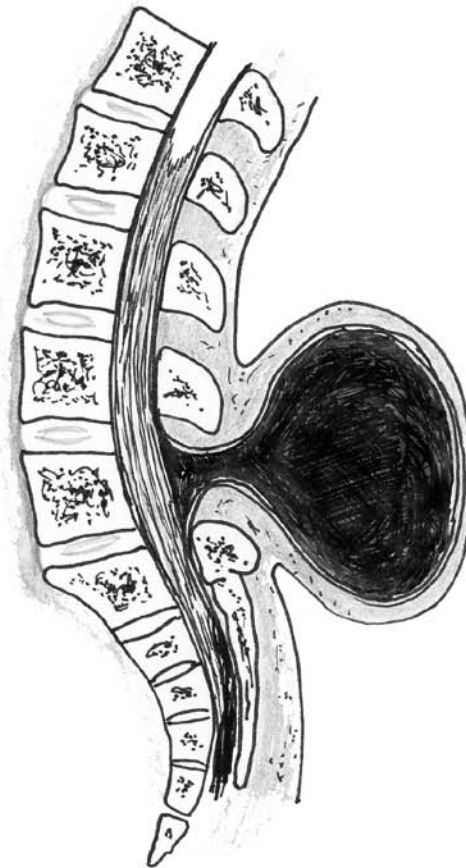
- hydrocefalus (v 65–85 % případů)
- Chiariho malformace (v 80 % případů)

Spinální dysrafismus

Myelomeningokéla



Meningokéla



Spinální dysrafismus



Management

■ Vyšetření léze

- změření velikost léze, v případě ruptury léze s prosakováním
- likvoru zahájení ATB terapie
- sterilní krytí léze mulem navlhčeným ve fyziologickém roztoku
- uložení pacienta do Trendelenburgovy polohy na břiše

■ Neurologické vyšetření (spontánní hybnost DKK, reflexy)

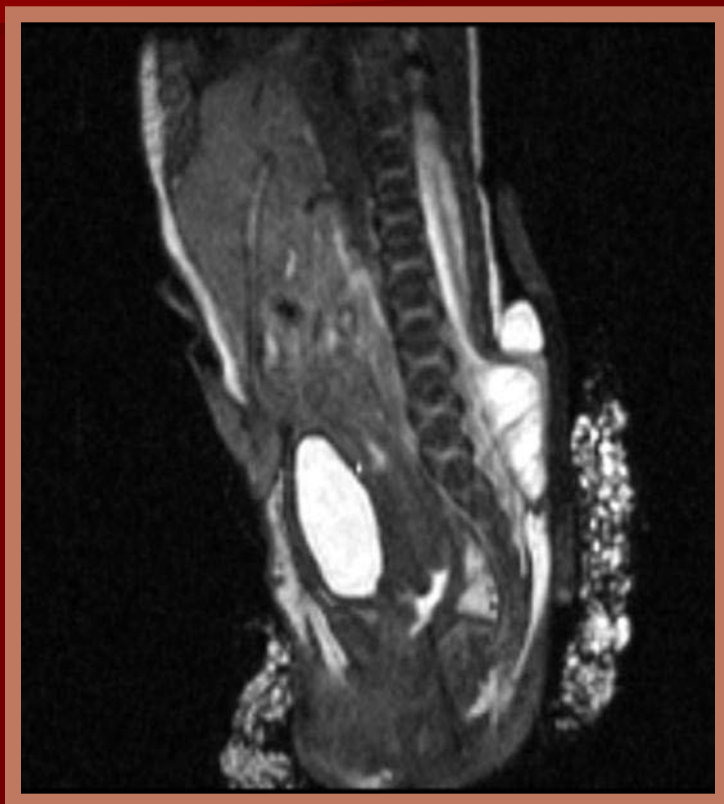
■ Měření obvodu hlavy a sono vyšetření mozku k vyloučení hydrocefalu

■ CT a MRI vyšetření LS páteře

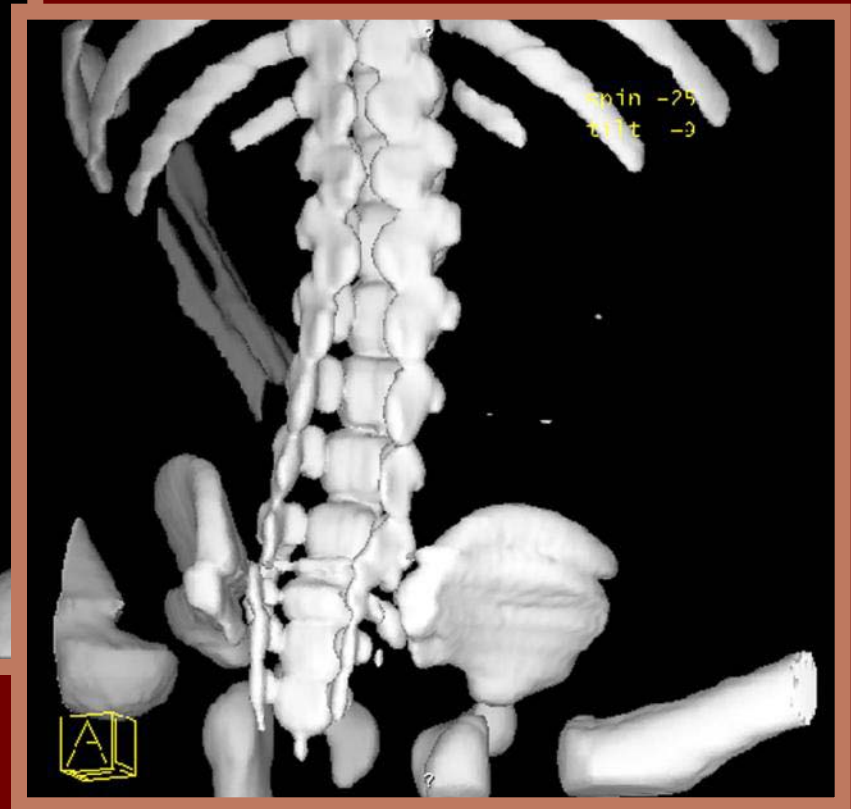
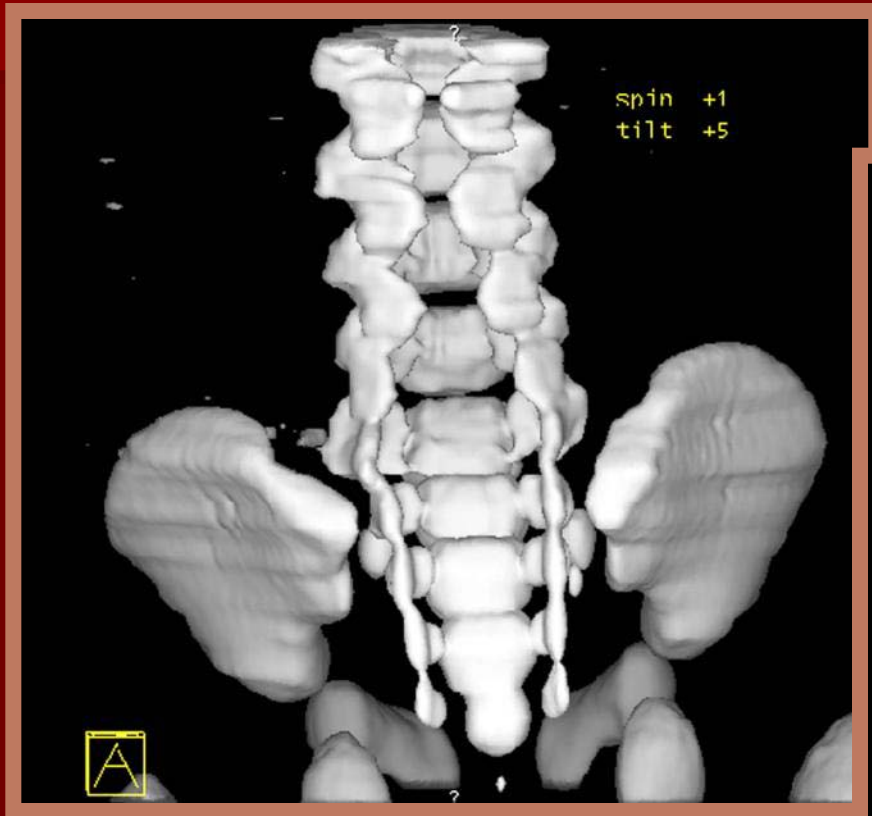
■ Neurochirurgická intervence během 24 hodin

■ Ortopedická konzultace u těžkých kyfotických nebo skoliotických deformit páteře nebo deformit kyčlí či kolenních kloubů

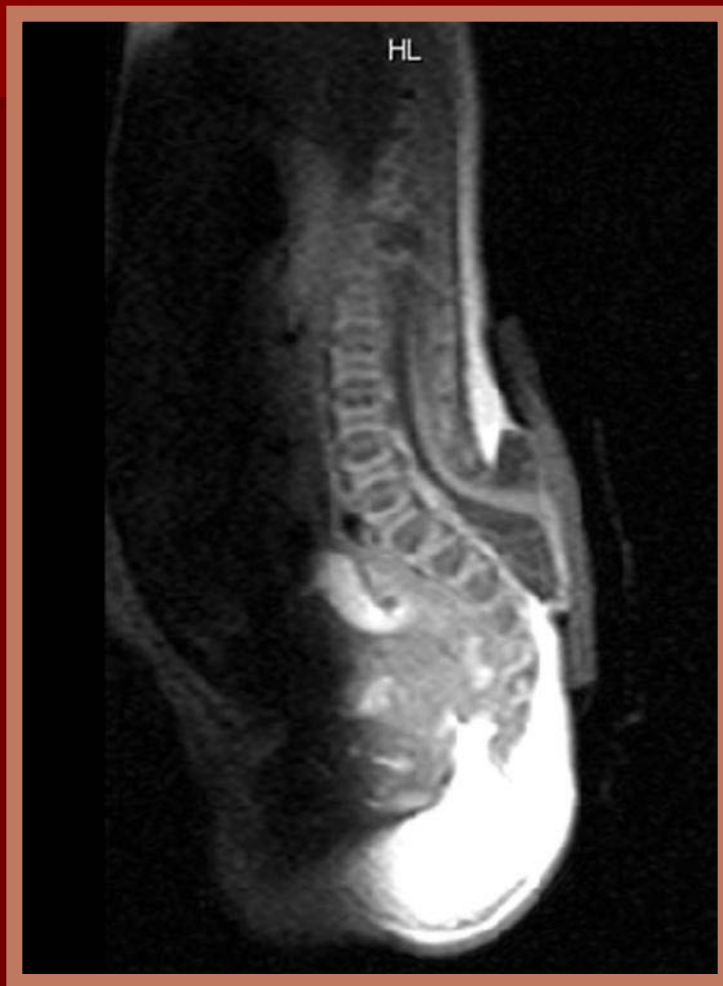
Spinální dysrafismus



Spinální dysrafismus



Spinální dysrafismus



Spinální dysrafismus



Spinální dysrafismus



Spinální dysrafismus

■ Prenatální diagnostika

- zvýšená hladina alfa fetoproteinu v séru matky
- amniocentéza:
 - zvýšení acetylcholinesterázy v plodové vodě
 - zvýšení alfafetoproteinu v plodové vodě

■ Prognóza

- normální intelekt u 70 % přežívajících dětí

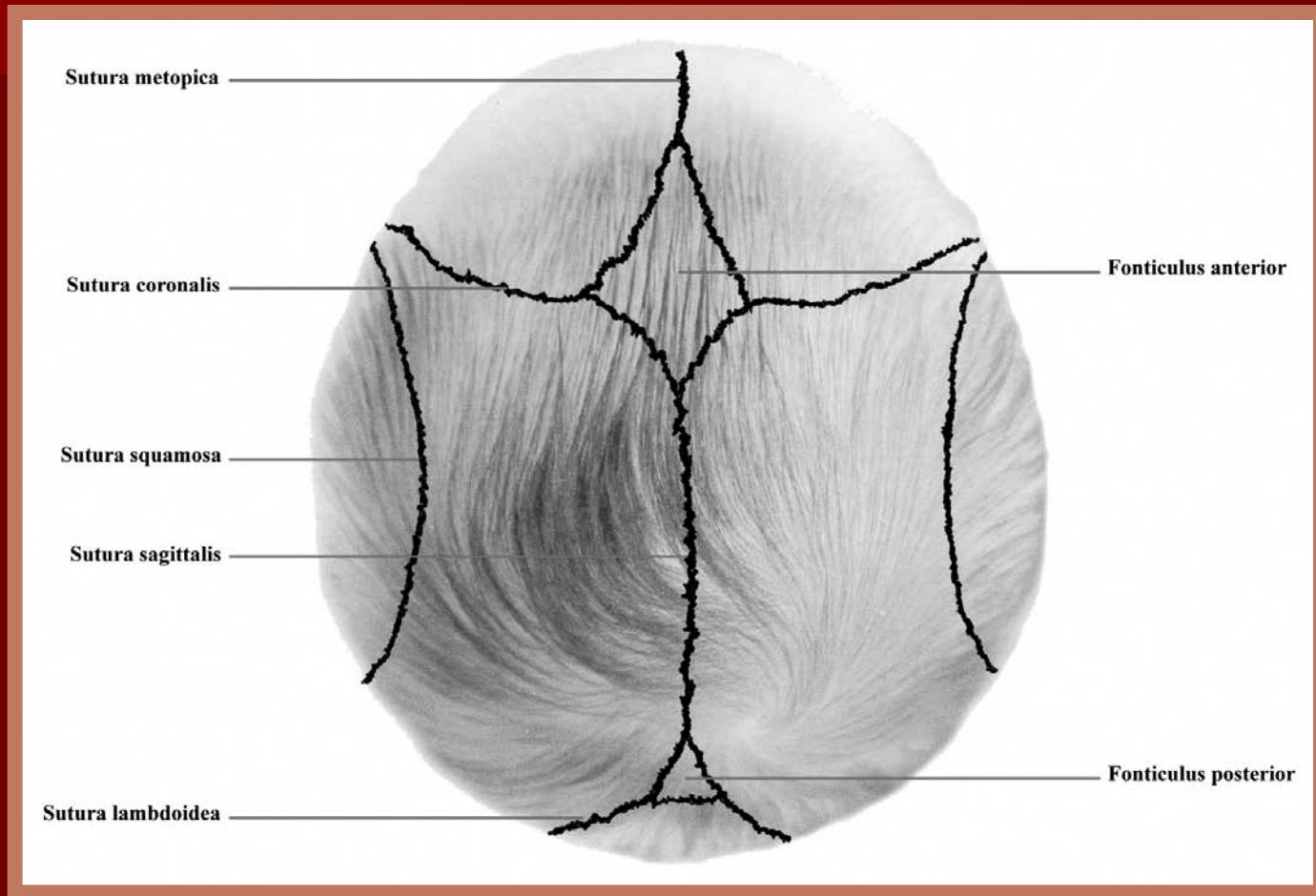
■ Prevence

- užívání kyseliny listové před početím

Kraniostenóza (kraniosynostóza)

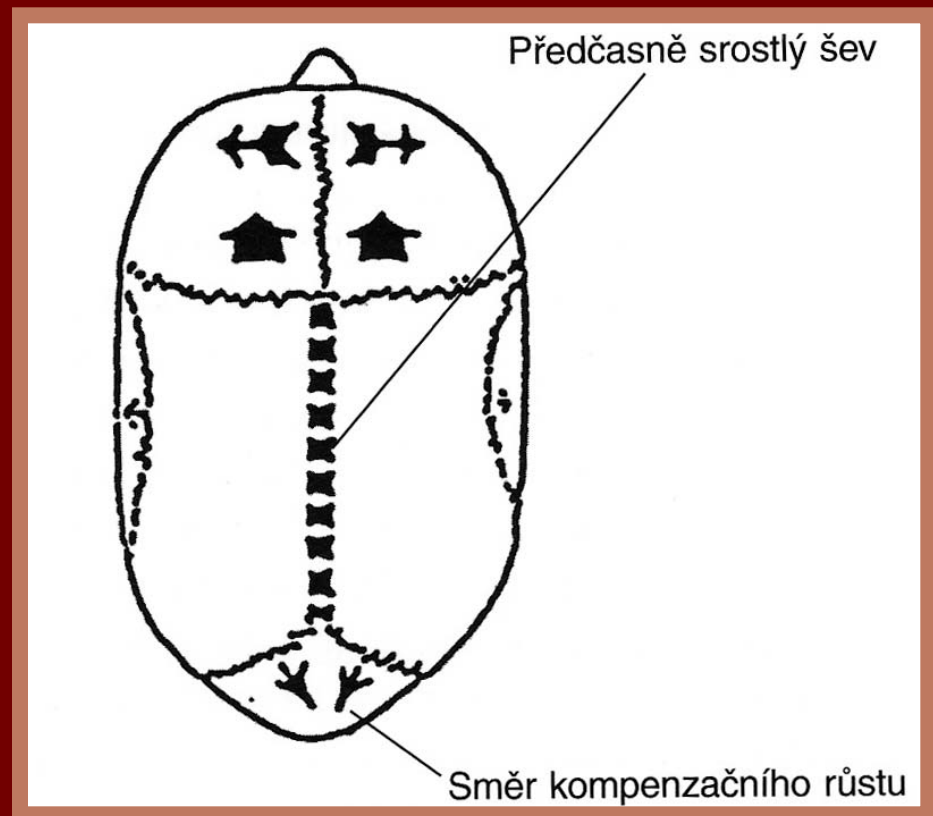
- Předčasný srůst lebečních švů
- 1852 Rudolf Virchow
- Vyskytuje se u 1 ze 2100 dětí

Švy lebeční

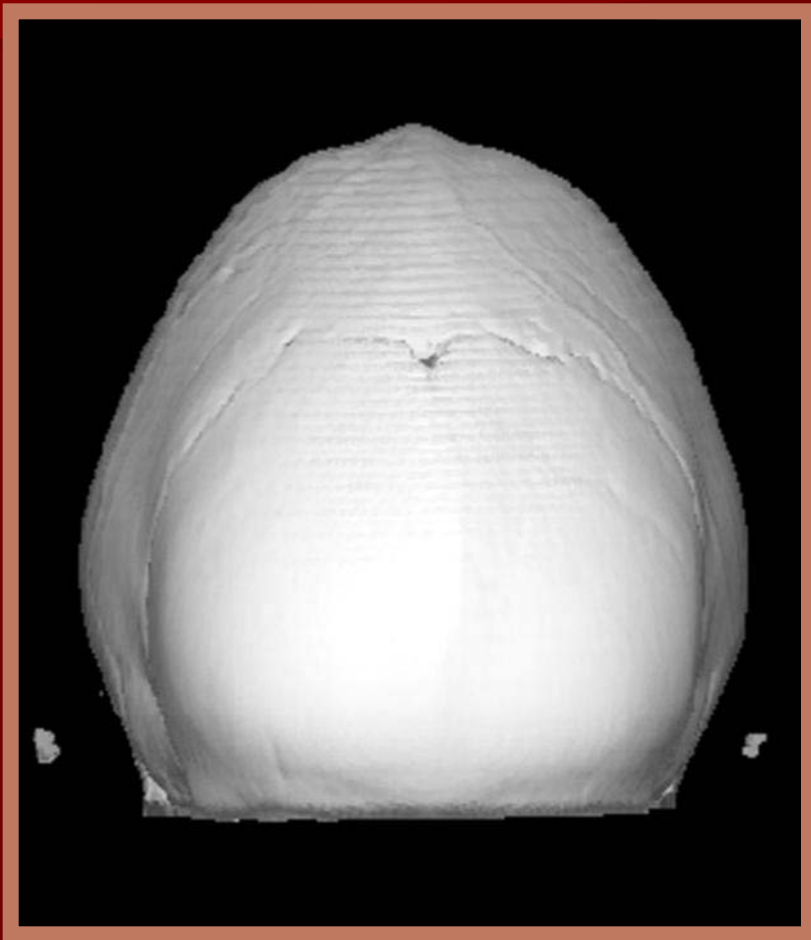


1. Skafocefalie - dolichocefalie

- Předčasný srůst sagitálního švu
- Výskyt 40–60 %



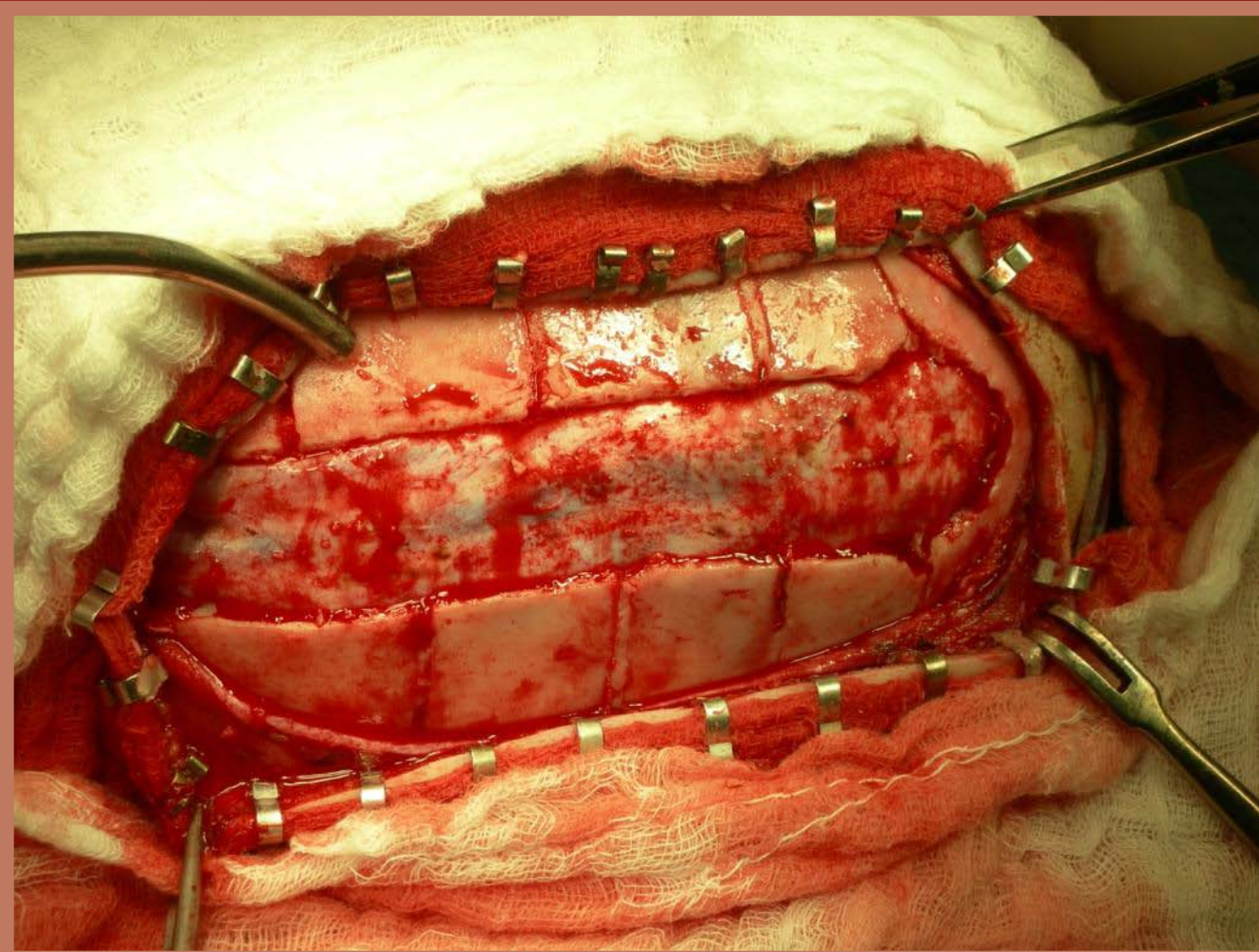
Skafocefalie - dolichocefalie



Skafocefalie - dolichocefalie



Skafocefalie - dolichocefalie



2. Brachycefalie

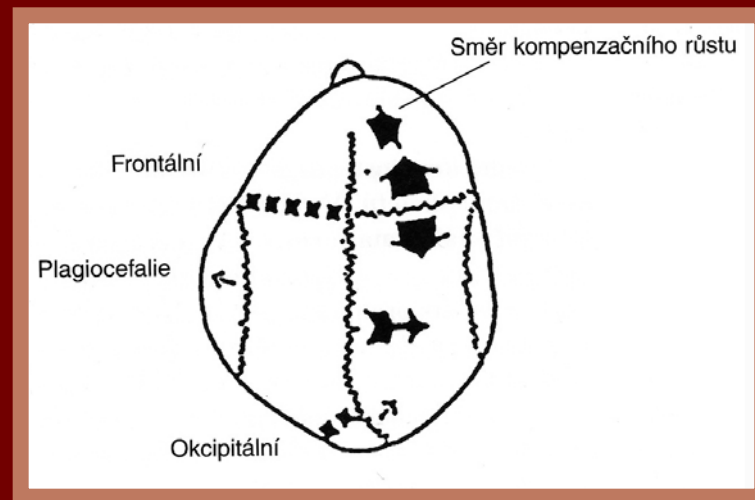
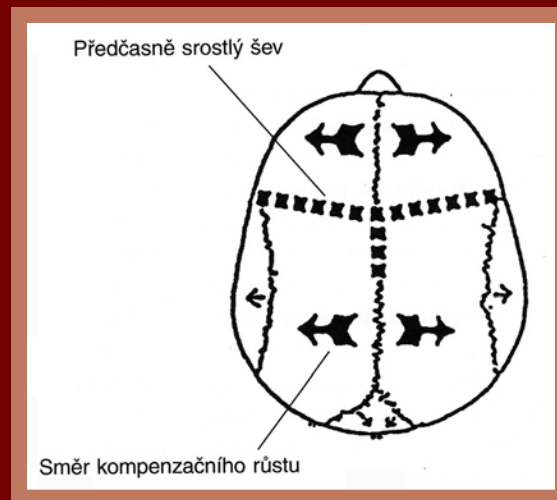
- Předčasný srůst koronárního švu
- Výskyt 20–30 %

a) Frontální plagiocefalie

- jednostranný srůst koronárního švu

b) Okcipitální plagiocefalie

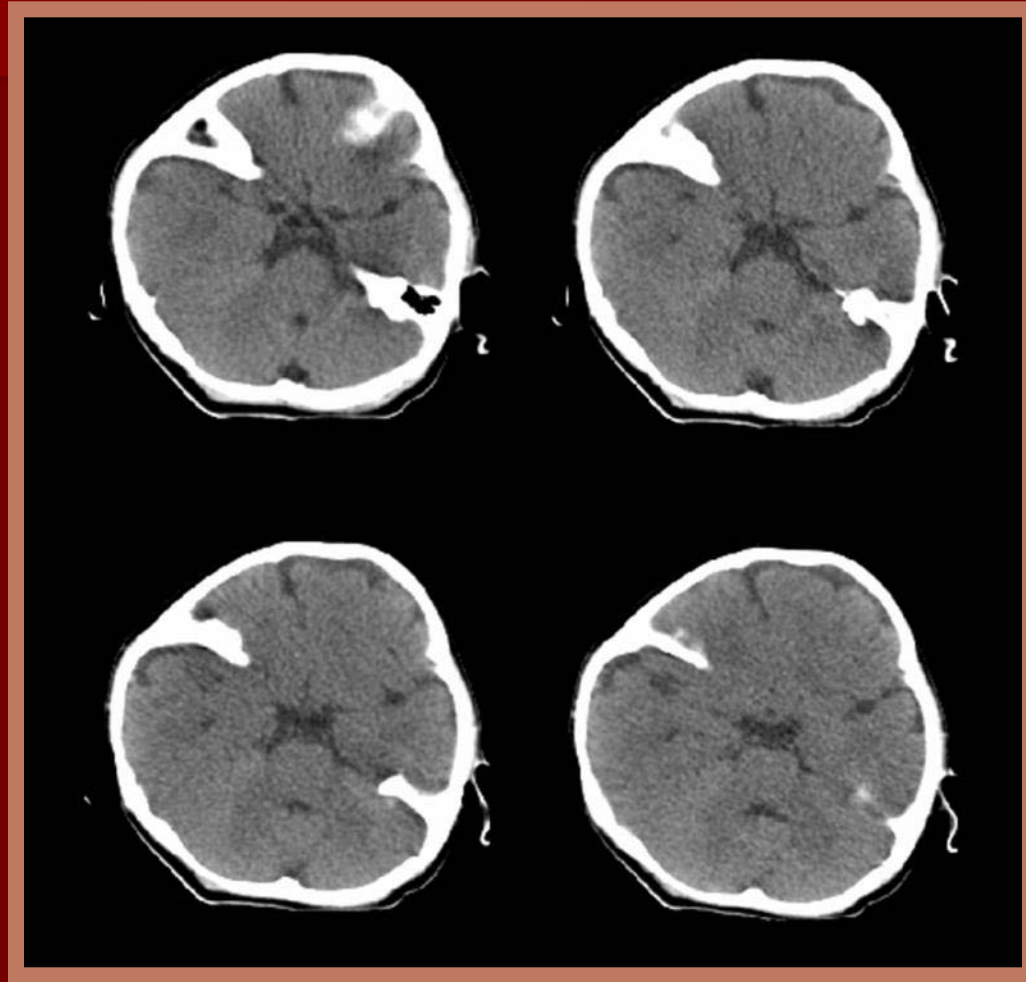
- jednostranný srůst lambdového švu



Brachycefalie

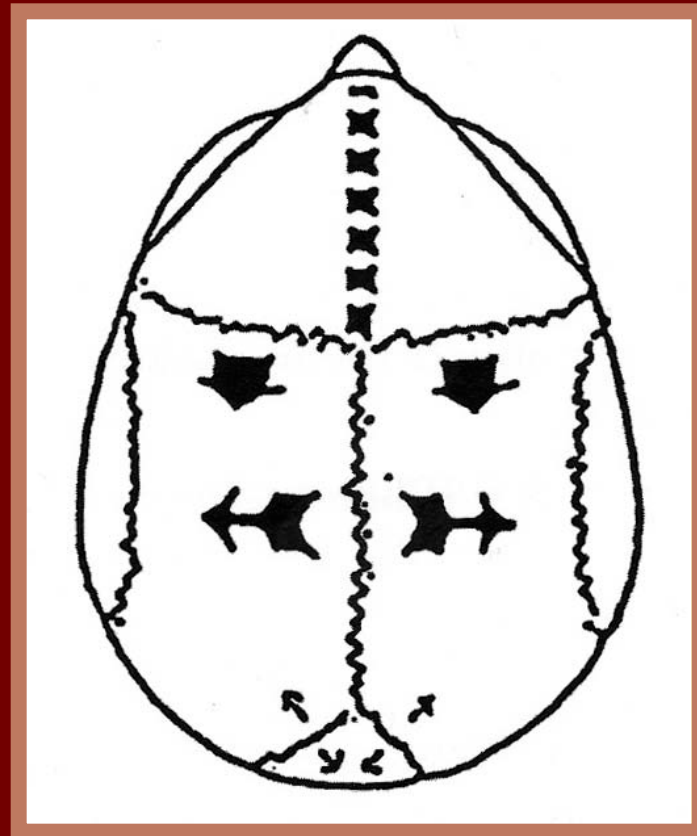


Brachycefalie

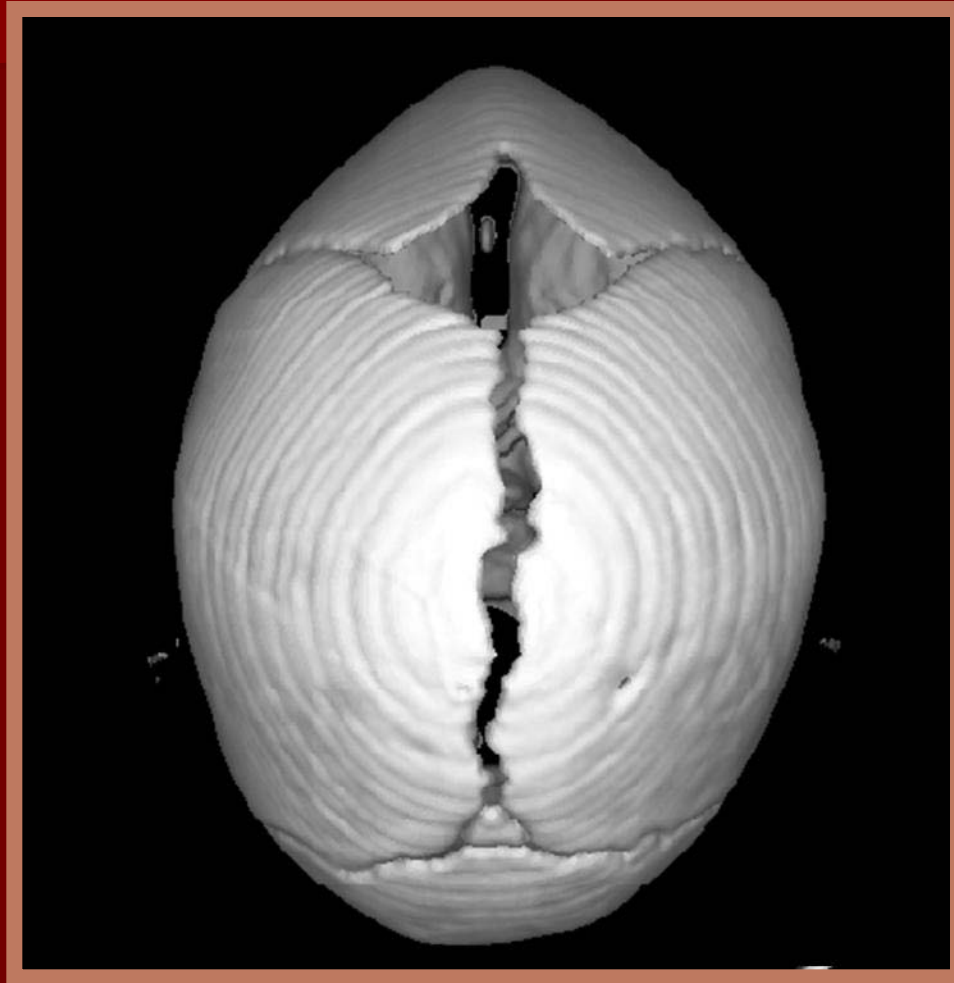


3. Trigonocefalie

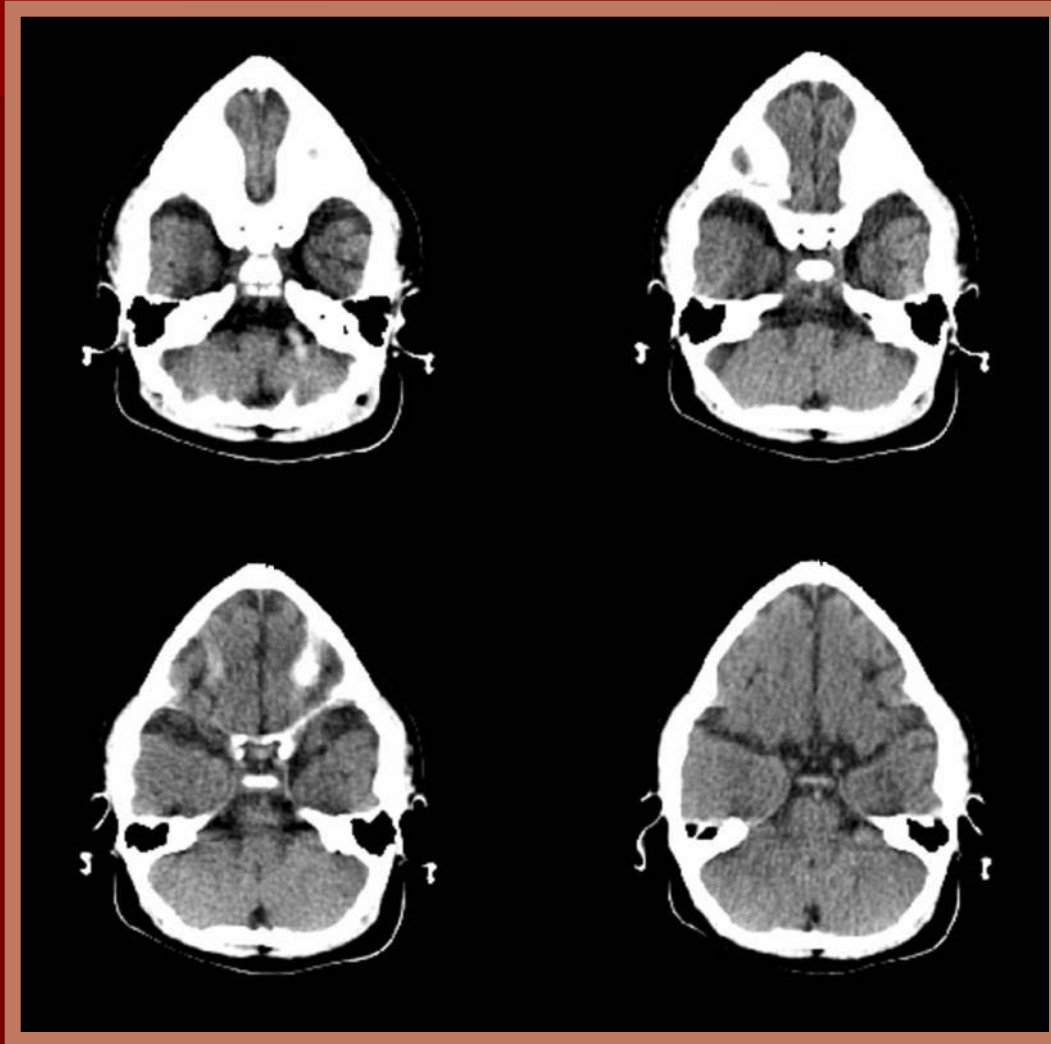
- Předčasný srůst metopické sutury
- Výskyt v 10 %



Trigonocefalie



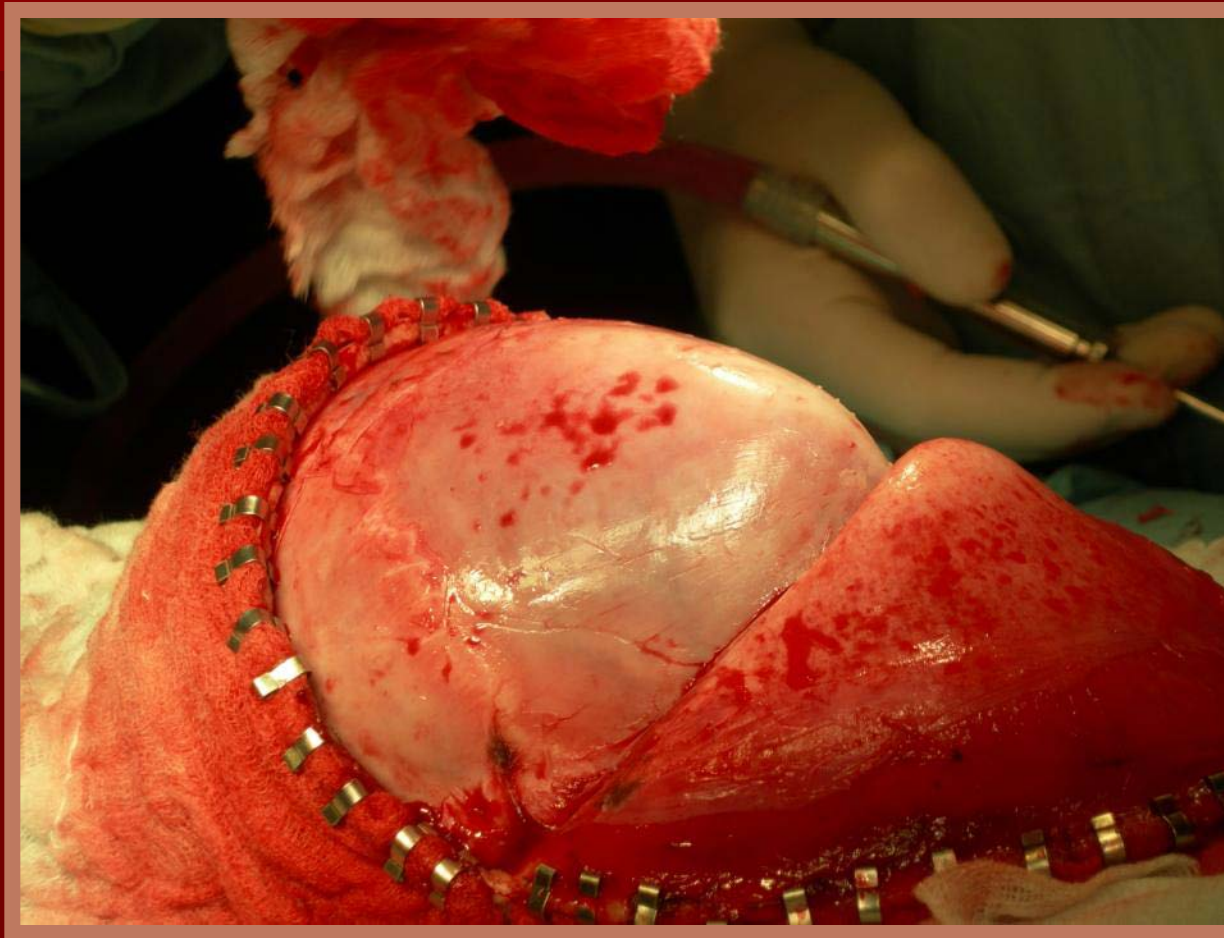
Trigonocefalie



Trigonocefalie



Trigonocefalie



Trigonocefalie



Trigonocefalie



4. Kraniofaciální dysostóza - morbus Crouzon (1912)

- Turicefalie
 - Mělké orbity
 - Exoftalmus
 - Hypertelorismus
 - Hypoplasie středního obličejového skeletu
-
- Výskyt 1 na 25 000 dětí

Morbus Crouzon



Morbus Crouzon



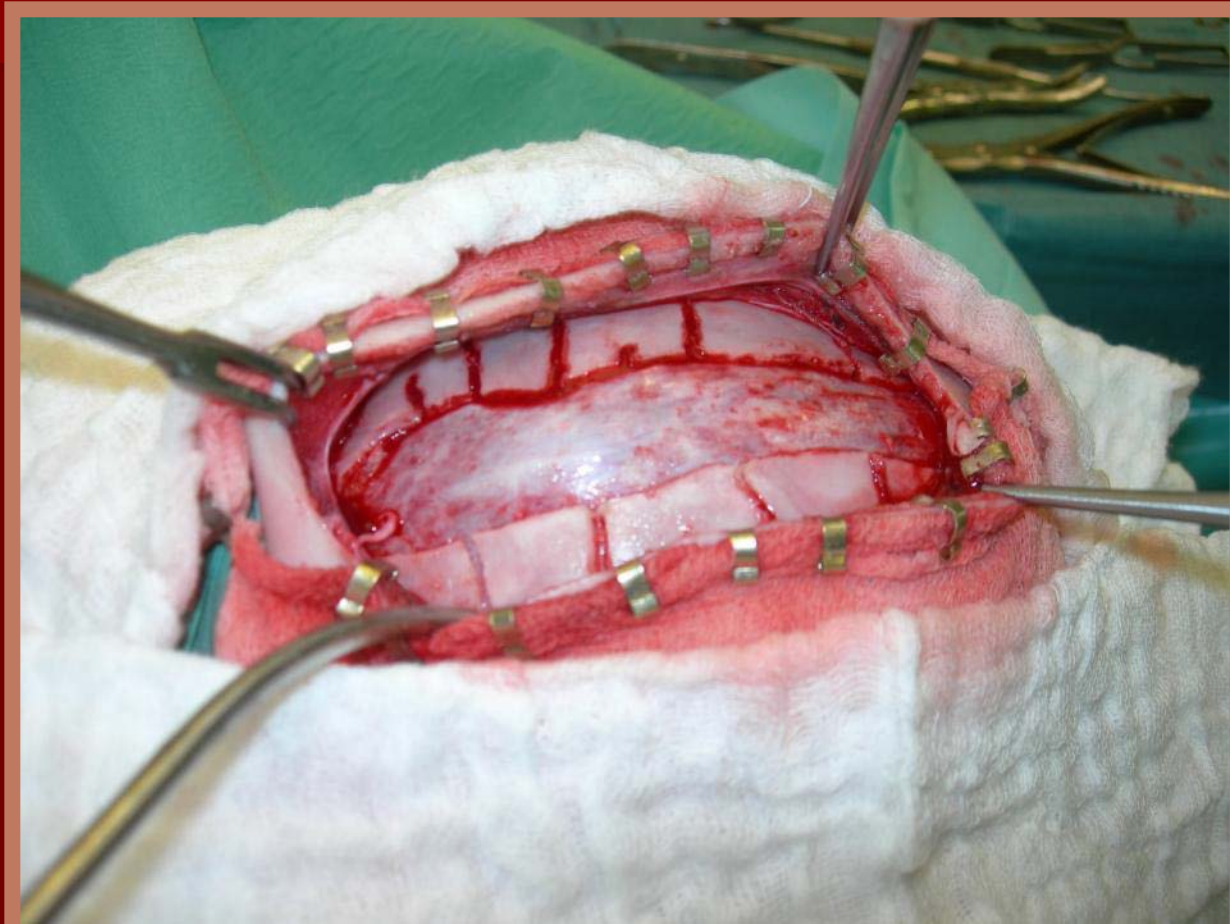
Morbus Crouzon



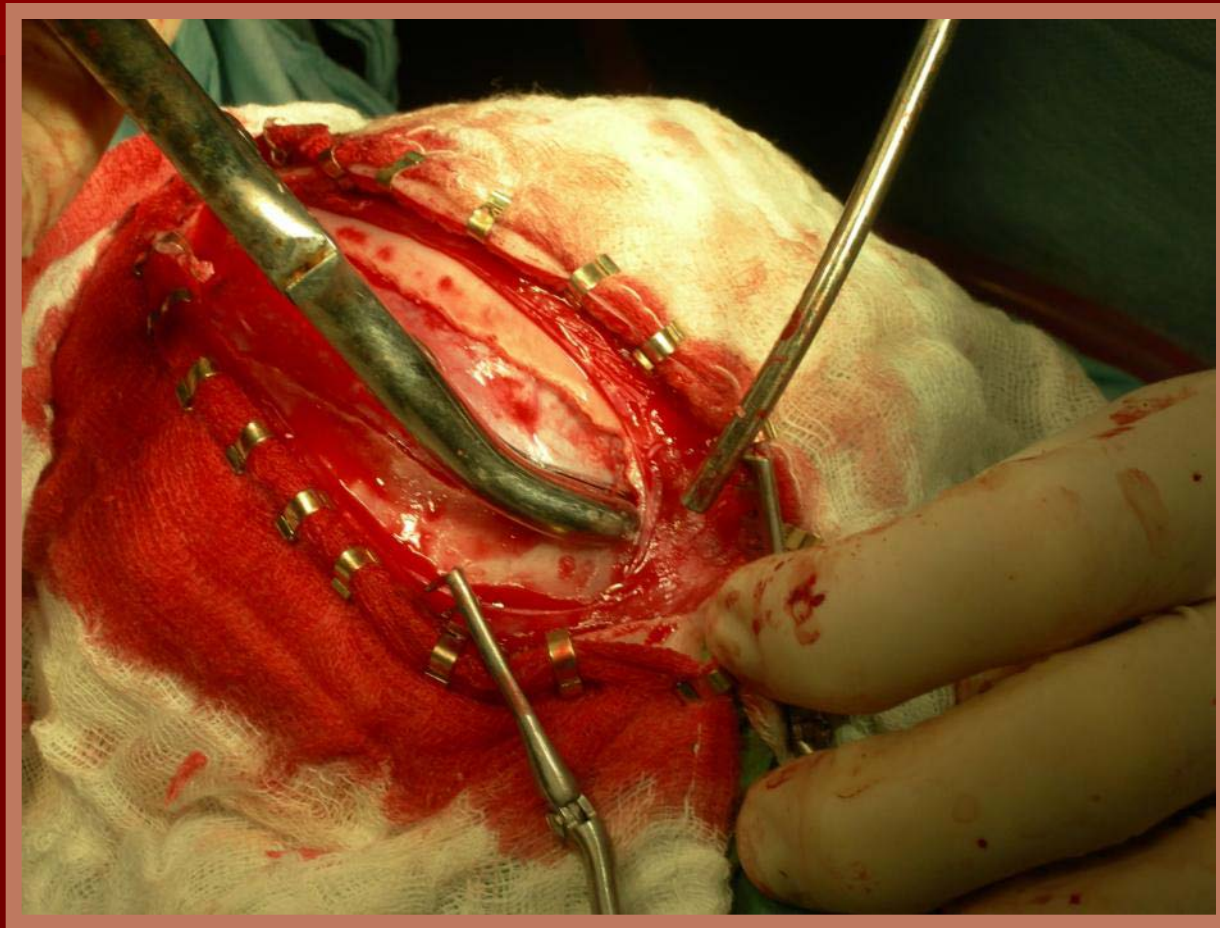
Morbus Crouzon



Morbus Crouzon



Morbus Crouzon



Pooperační péče

Prevence úrazu hlavy –
ochranná přilbicka

