

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

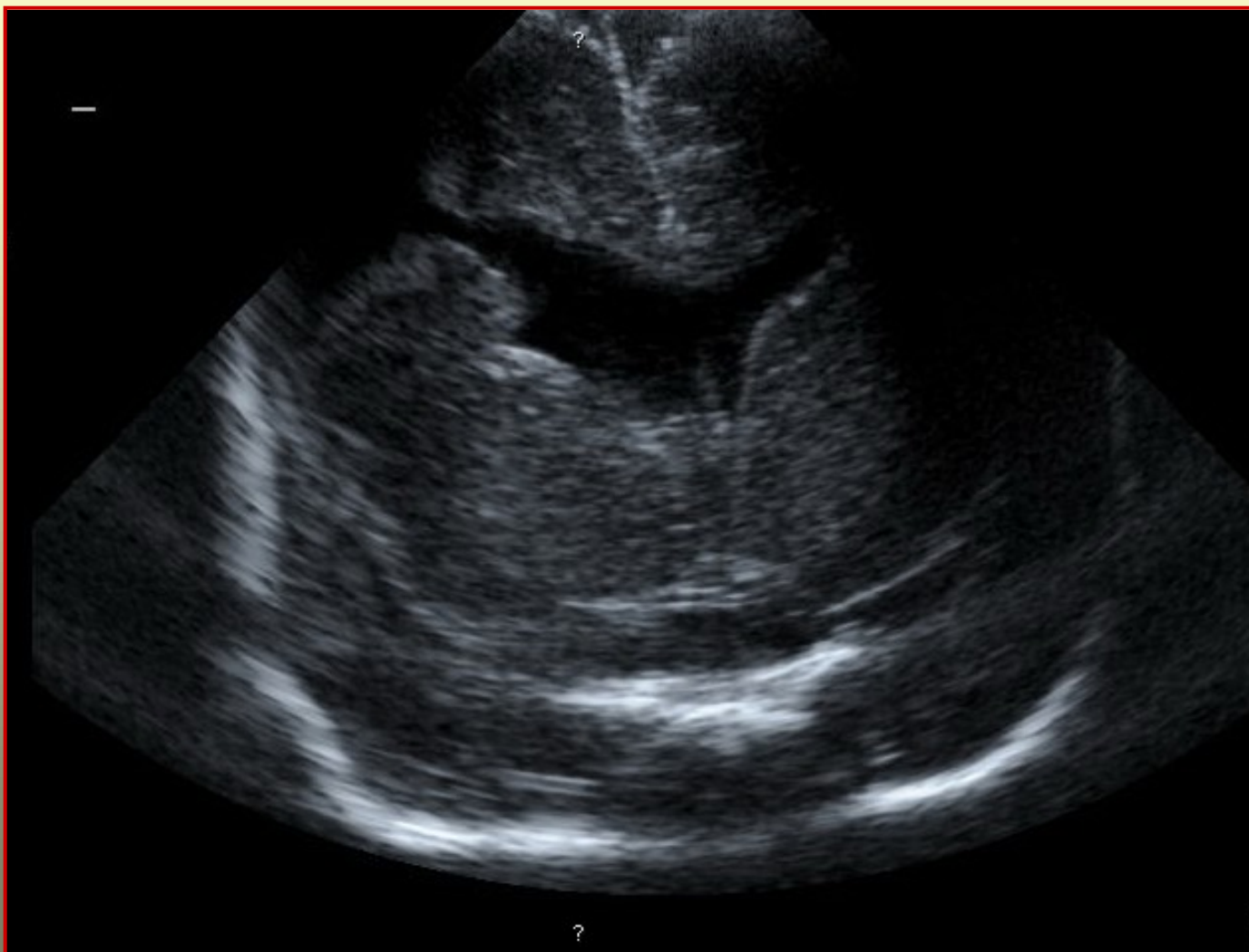
Kraniální meningokély mají dobrou prognózu.

Encefalokély mohou být provázeny hydrocefalem, poruchou zraku, mikrocefalií, mentální retardací nebo epileptickými paroxysmy.



- 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) agenesis corpus callosum
- g) Dandy-Walker syndrom (cerebelární hypoplasie)
- h) macroencephalia - megalencephalia
- i) schizencefalie

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:

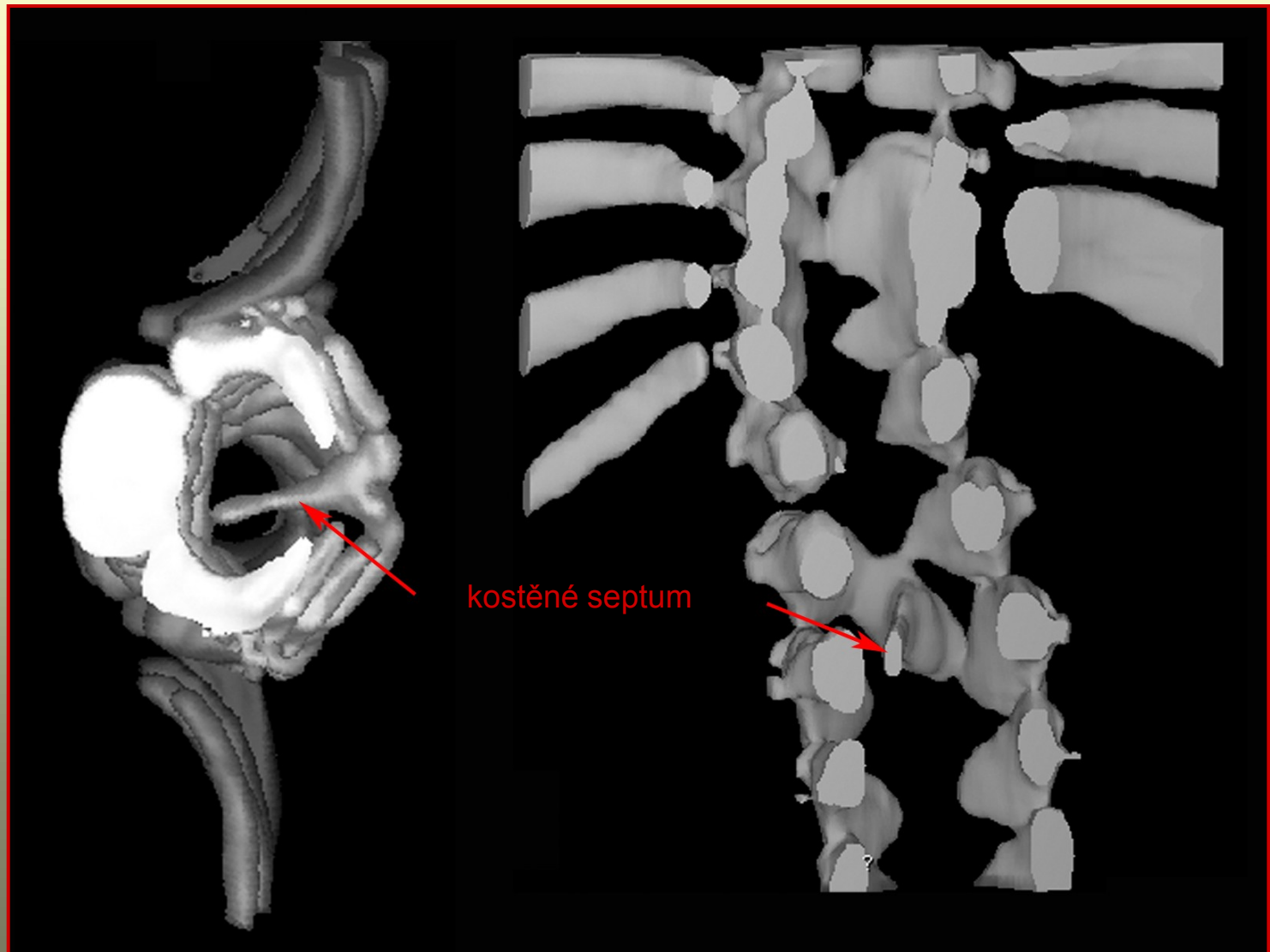
Syringomyelie

Diastematomyelie

Tethered cord syndrom

RTG diagnostika: L5-S1 defekt uzávěru zadní části páteřního kanálu

Diastematomyelie v CT 3D



b) Spina bifida aperta n. spina bifida cystica:

meningocele - vrožený defekt obratlových oblouků s cystickým rozšířením mening bez abnormalit nervové tkáně, v 1/3 případů neurologický deficit

myelomeningocele - vrožený 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.

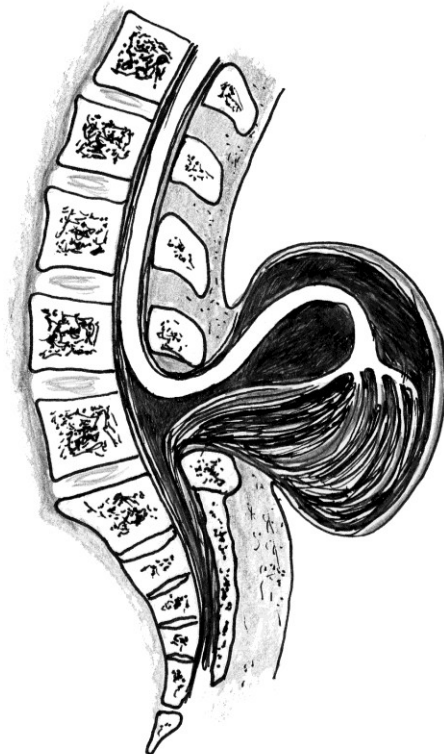
Rizikové faktory: nedostatek kyseliny listové v těhotenství

Klinické příznaky: porucha hybnosti DKK
absence hlubokých šlachových reflexů
neurogenní močový měchýř
inkontinence moči a stolice

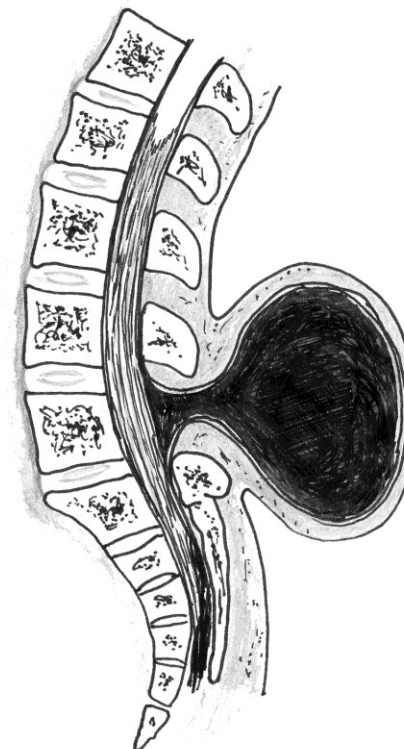
Přidružené stavy: hydrocefalus (v 65 – 85% případů)
Chiariho malformace (v 80% případů)

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 břicho

neurologické vyšetření (spontánní hybnost DKK, reflexy)

měření obvodu hlavy a sono vyšetření mozku k vyloučení hydrocefalu

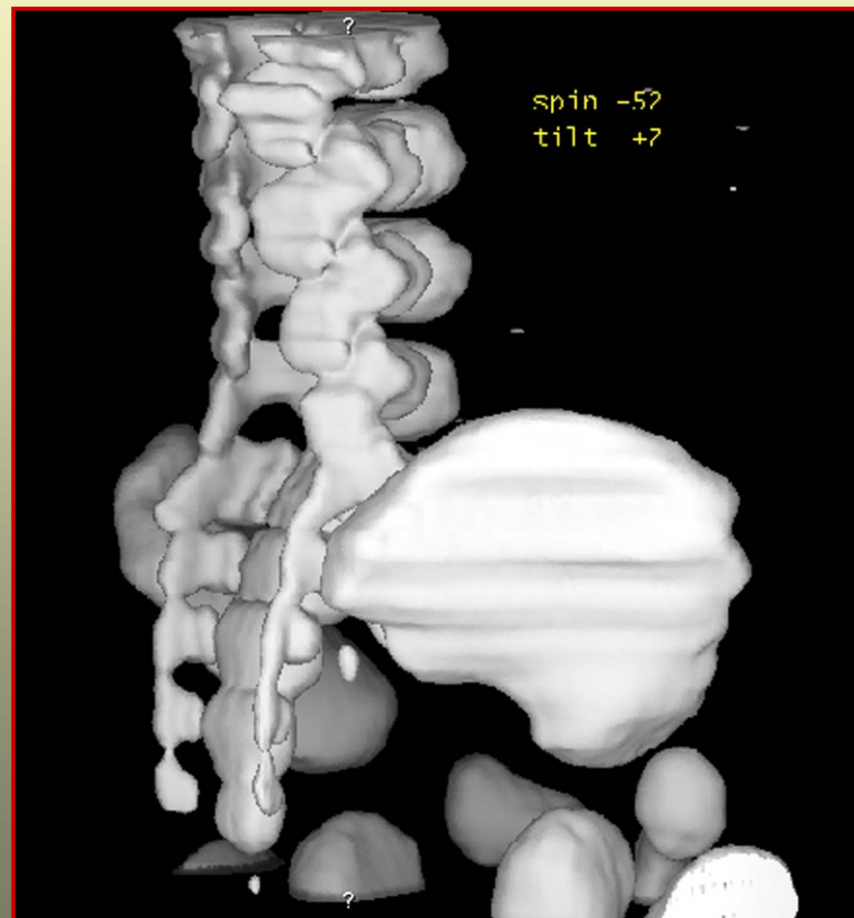
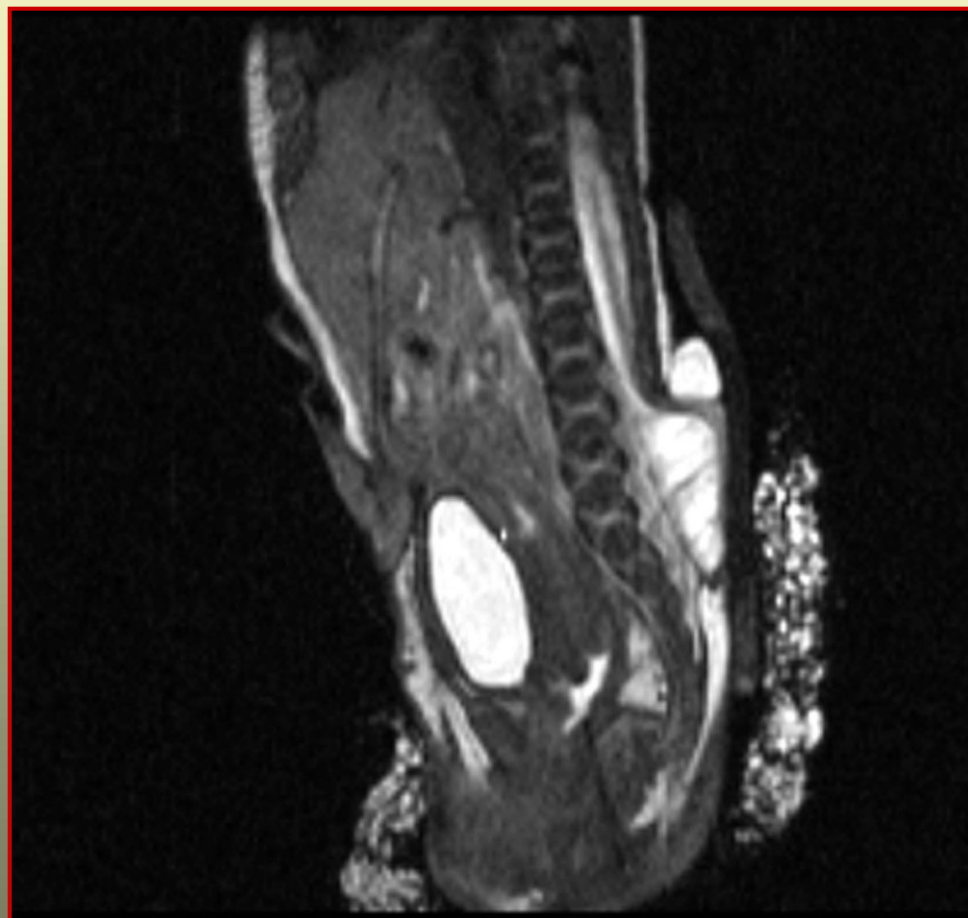
CT a MRI vyšetření LS páteře

neurochirurgická intervence během 24 hodin

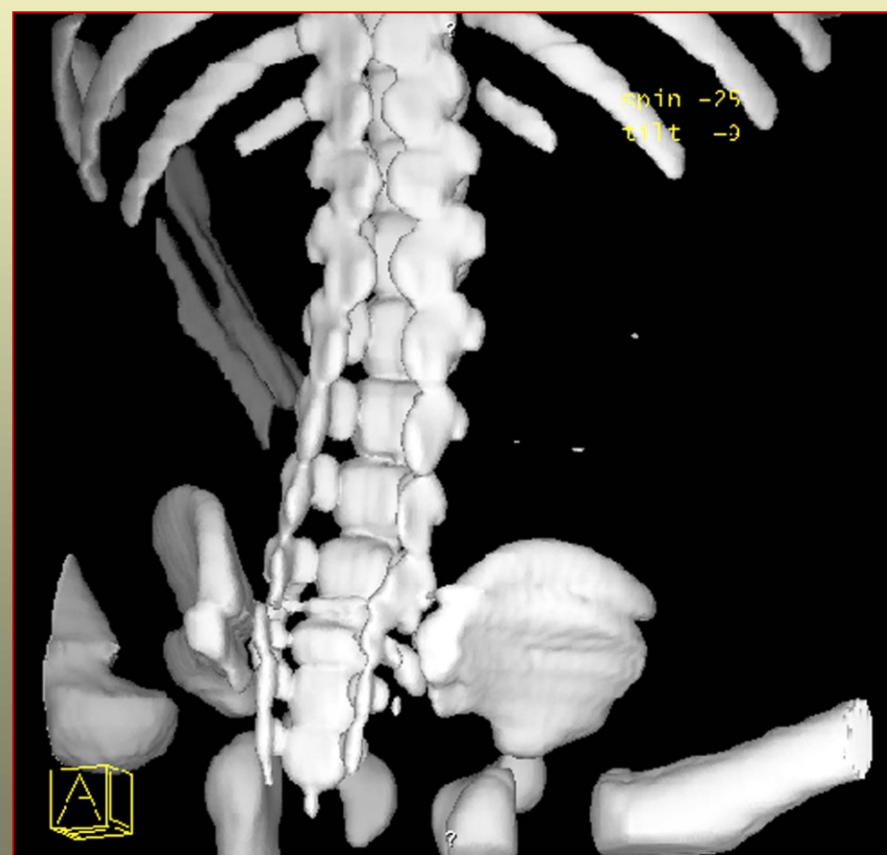
ortopedická konzultace u těžkých kyfotických nebo skoliotických deformit páteře

nebo deformit kyčlí či kolenních kloubů

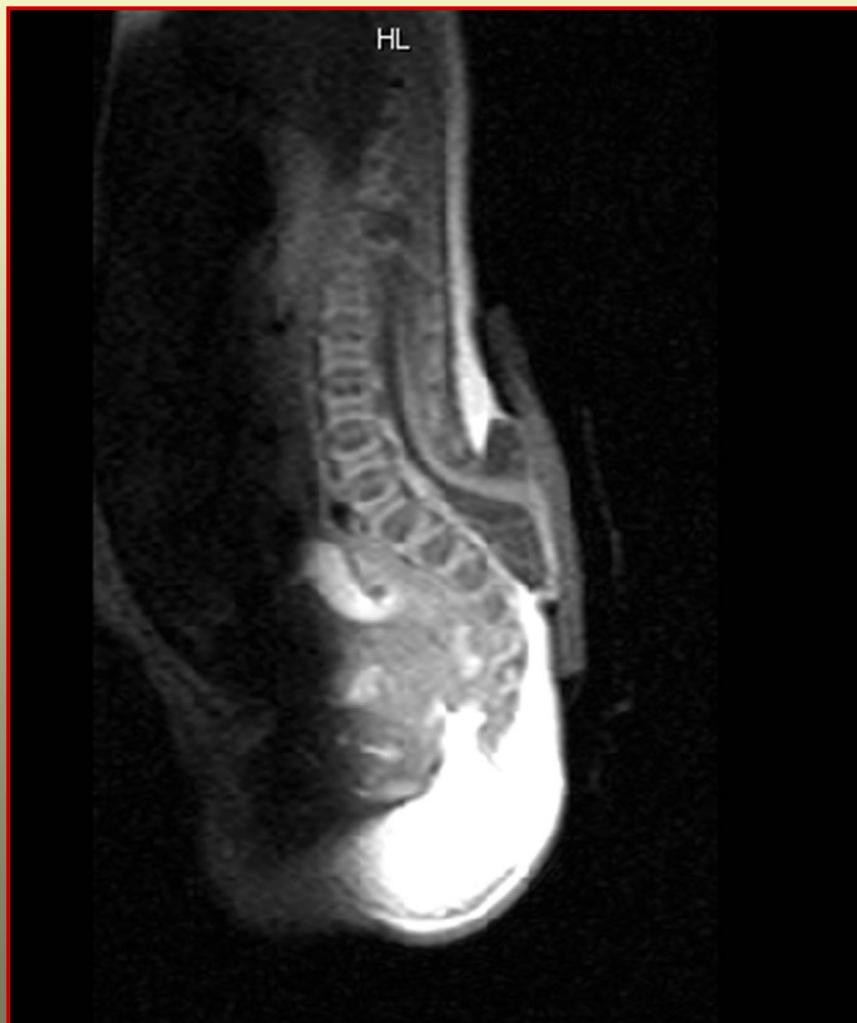
Spinální dysrafismus



Spinální dysrafismus



Spinální dysrafismus



Spinální dysrafismus



Spinální dysrafismus



Prenatální diagnostika:

zvýšená hladina alfa fetoproteinů v séru matky

amniocentéza: zvýšení acetylcholinesterázy v plodové vodě
zvýšení alfafetoproteinů v plodové vodě

Prognóza:

normální intelekt u 70% přežívajících dětí

Prevence:

užívání kyseliny listové před početím

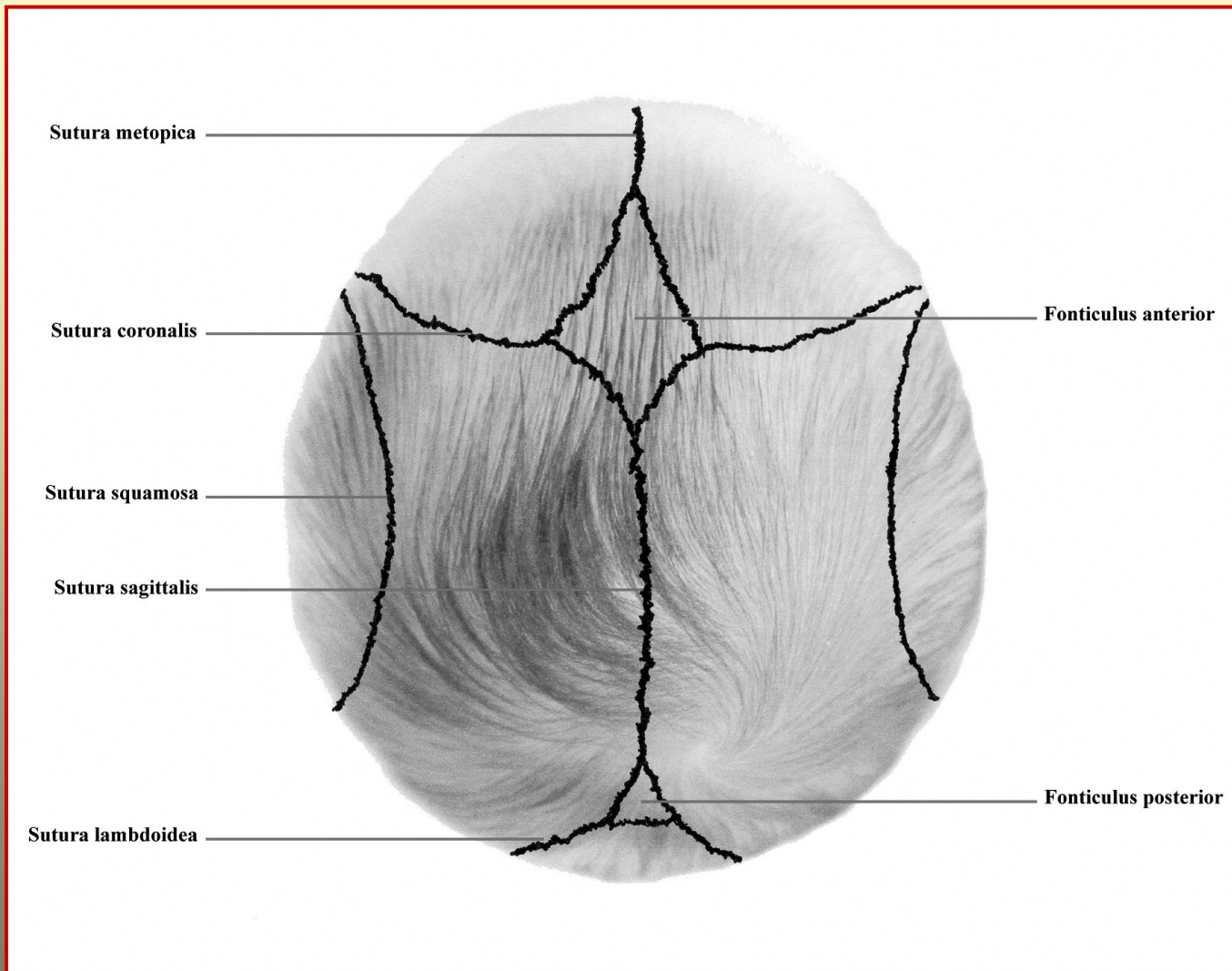
Kraniostenóza (kraniosynostóza)

Předčasný srůst lebečních švů.

1852 Rudolf Virchow

Vyskytuje se u 1 ze 2100 dětí

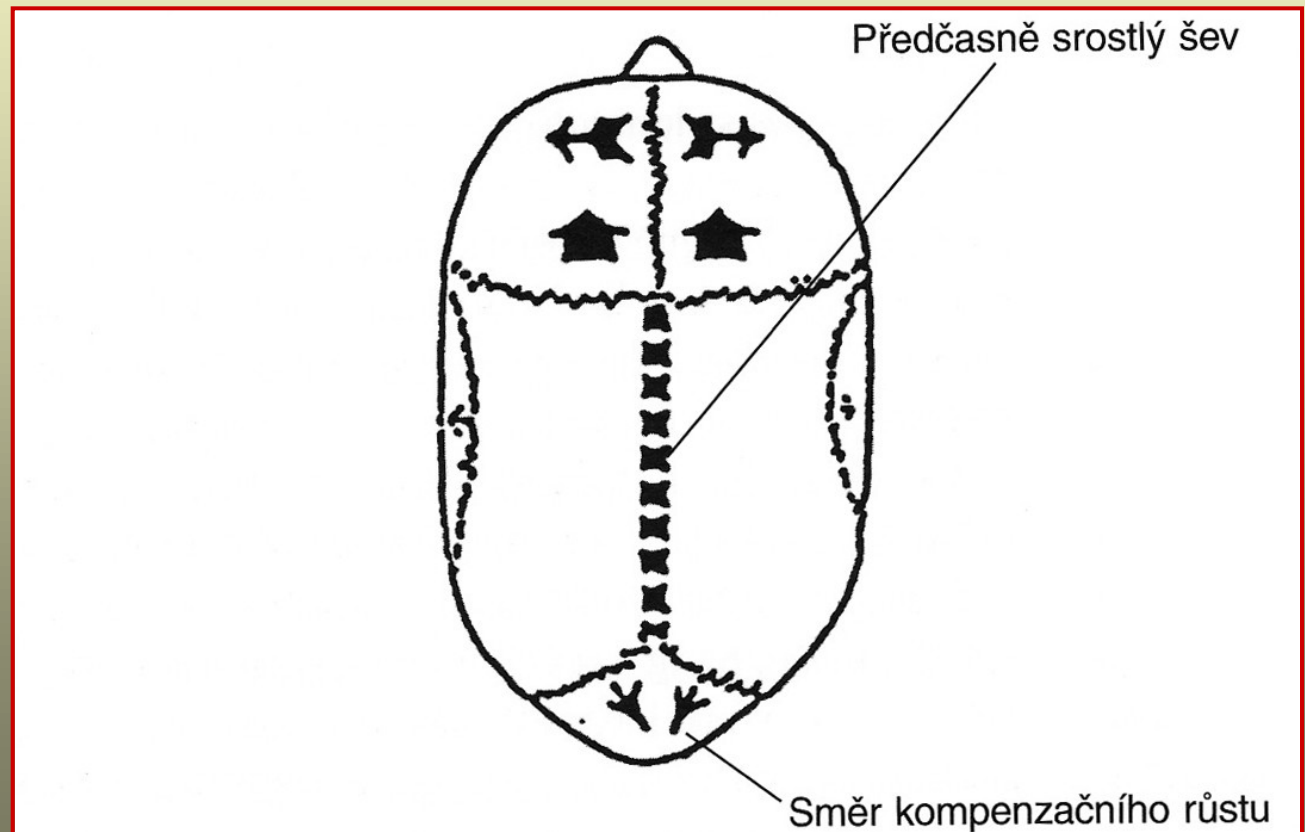
Švy lebeční



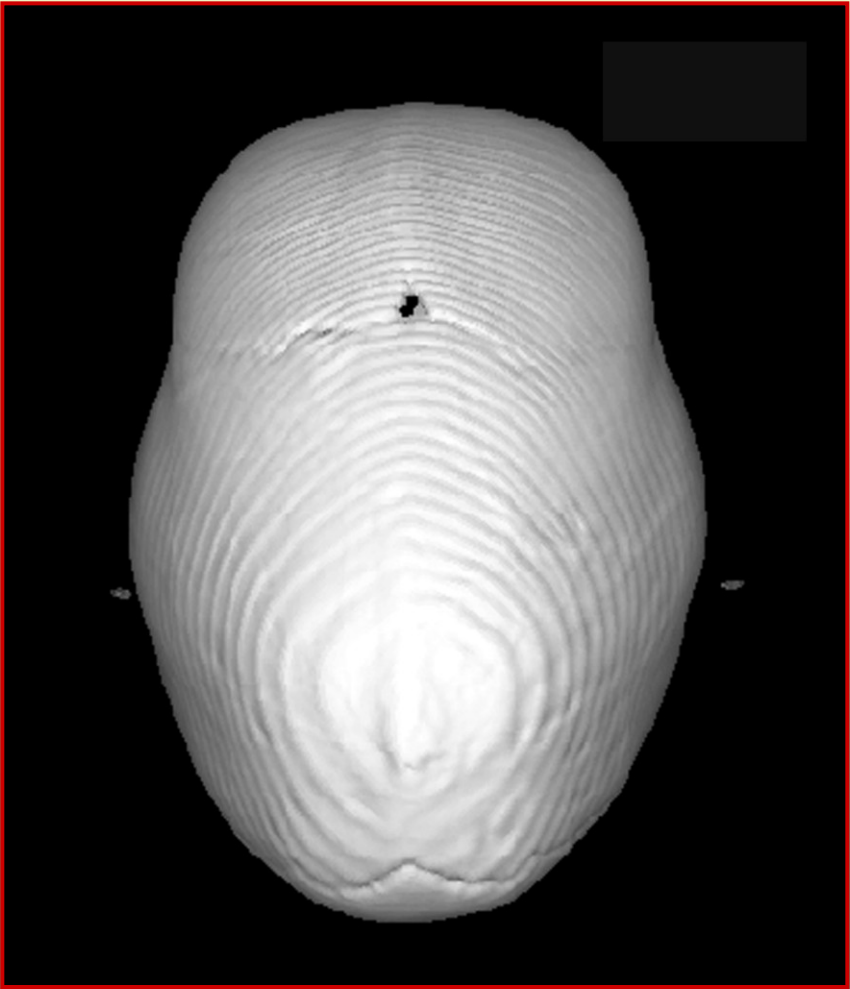
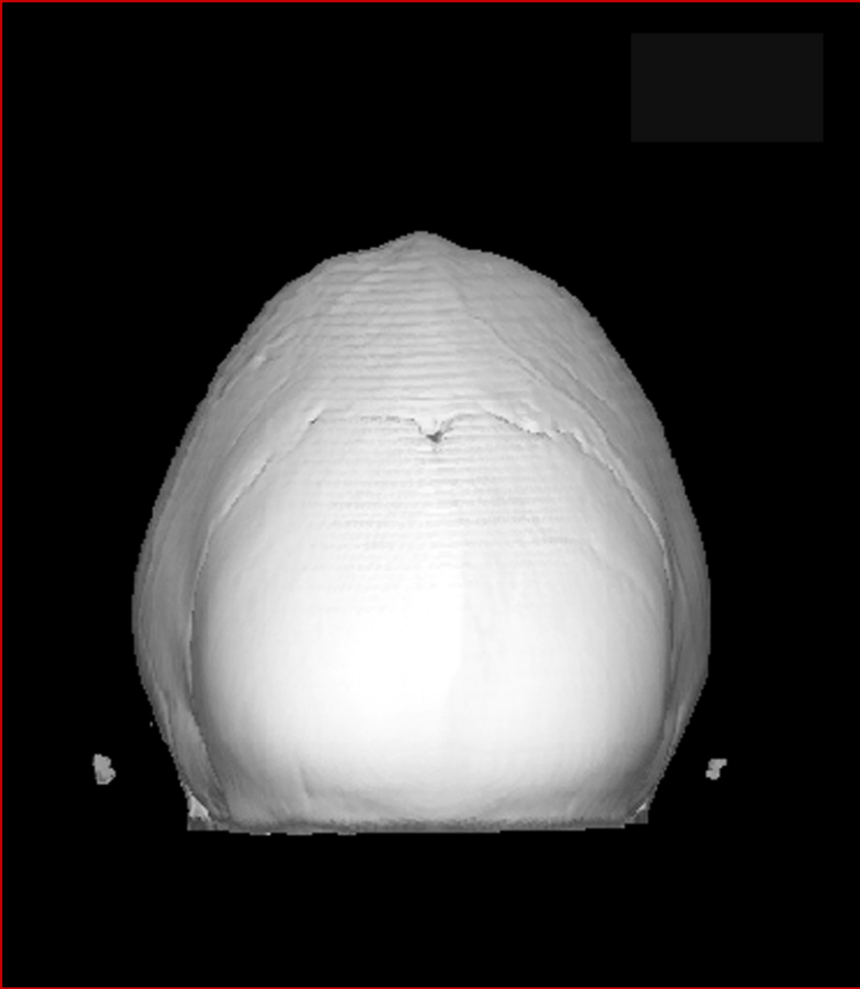
1. Skafocefalie - dolichocefalie

Předčasný srůst sagitálního švu

Výskyt 40-60%



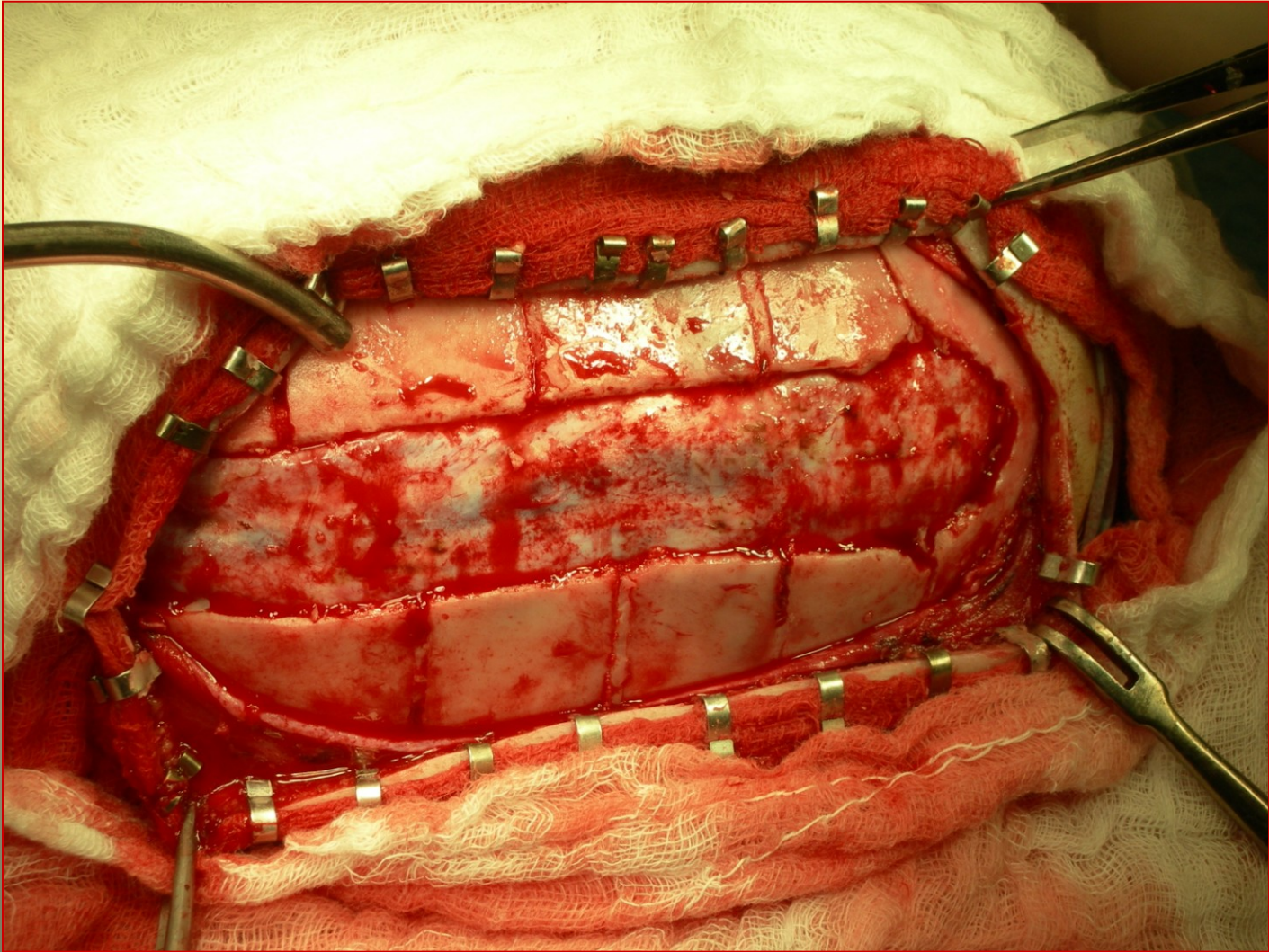
Skafocefalie - dolichocefalie



Skafocefalie - dolichocefalie



Skafocefalie - dolichocefalie

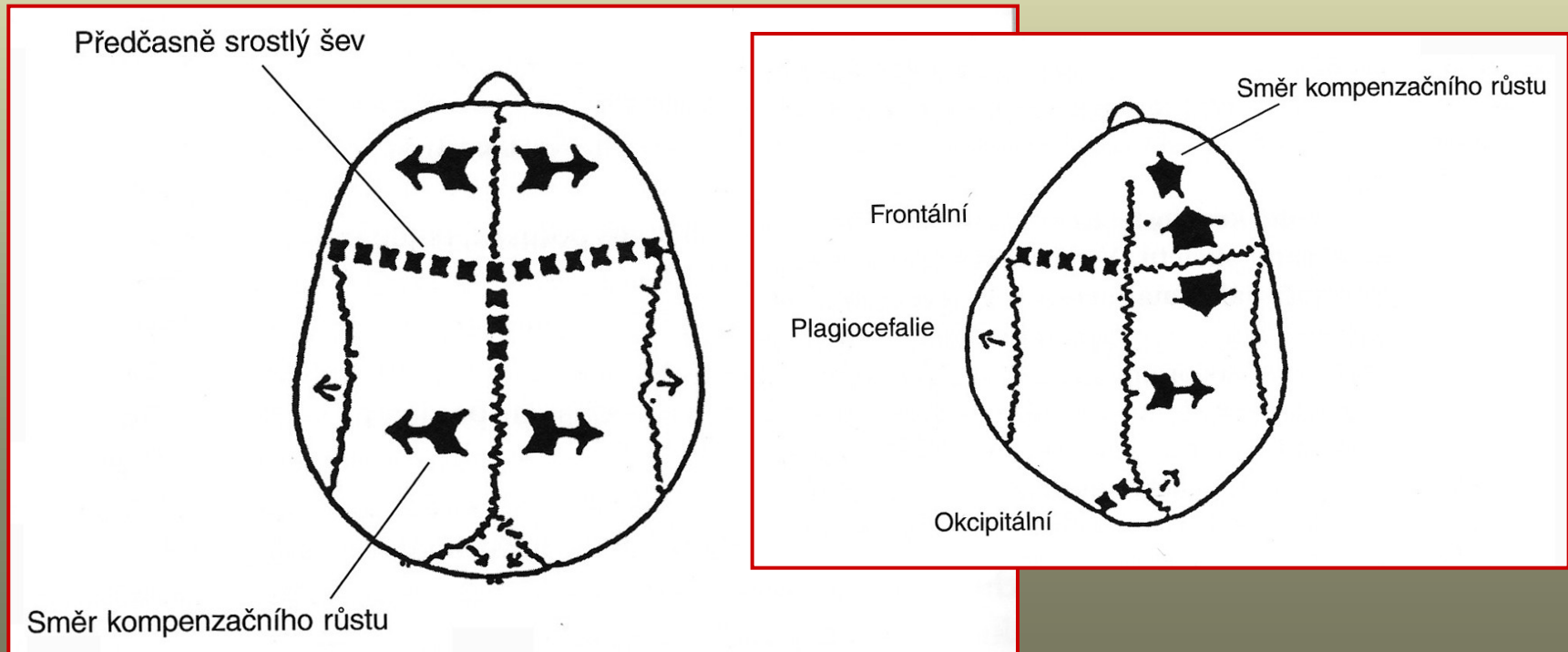


2. Brachycefalie

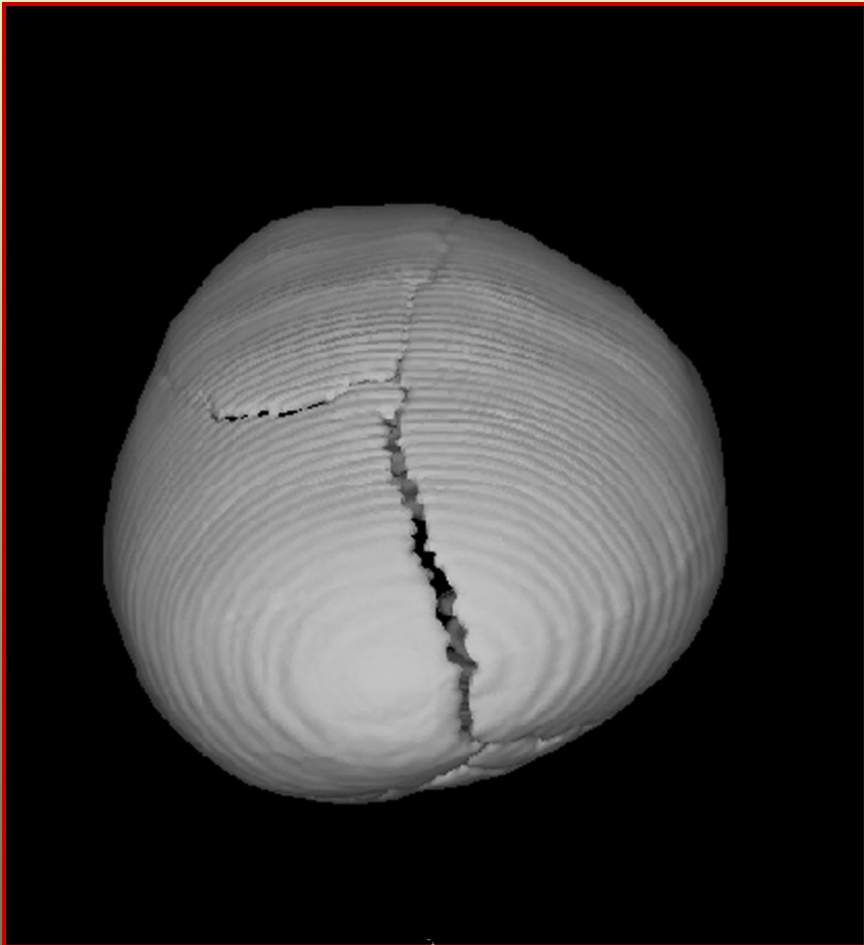
Předčasný srůst koronárního švu

Výskyt 20-30%

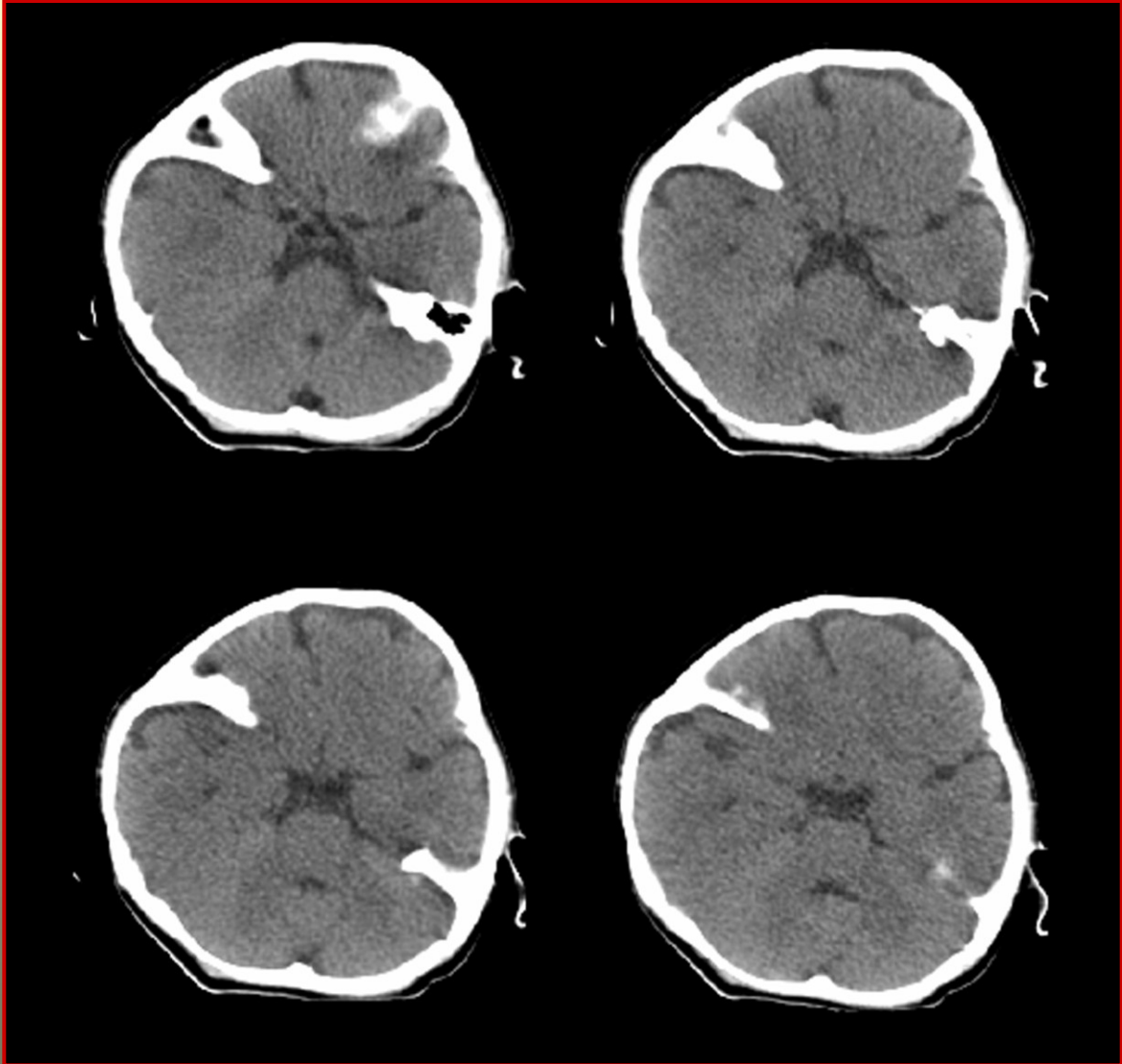
- a) **Frontální plagiocefalie** - jednostranný srůst koronárního švu
- b) **Okcipitální plagiocefalie** - jednostranný srůst lambdového švu



Brachycefalie



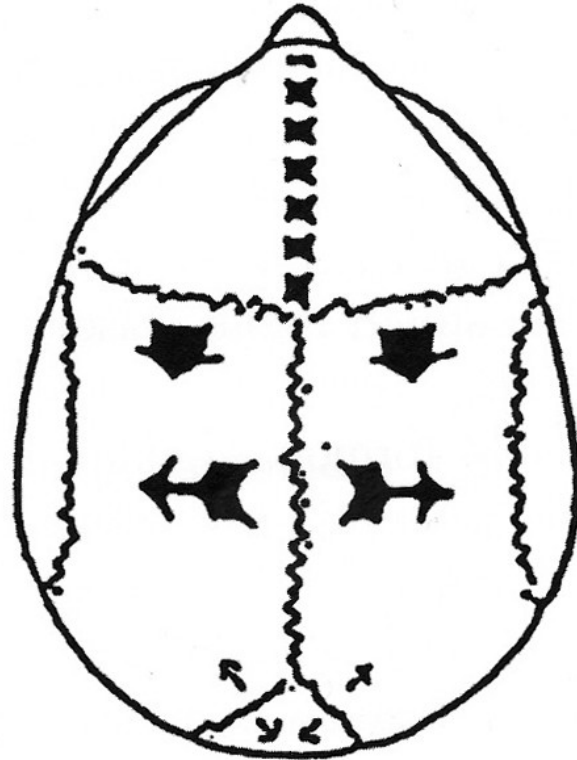
Brachycefalie



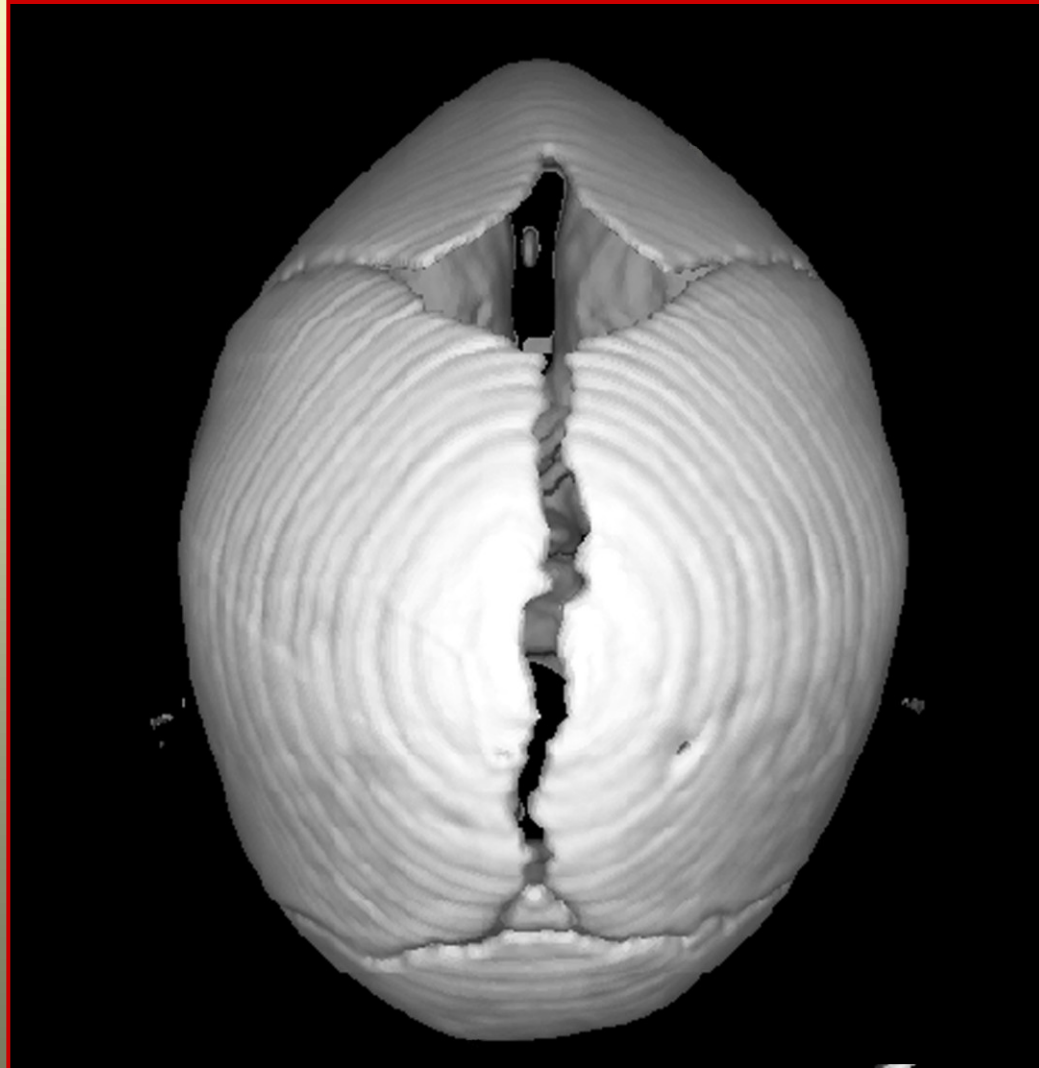
3. Trigonocefalie

Předčasný srůst metopické sutury

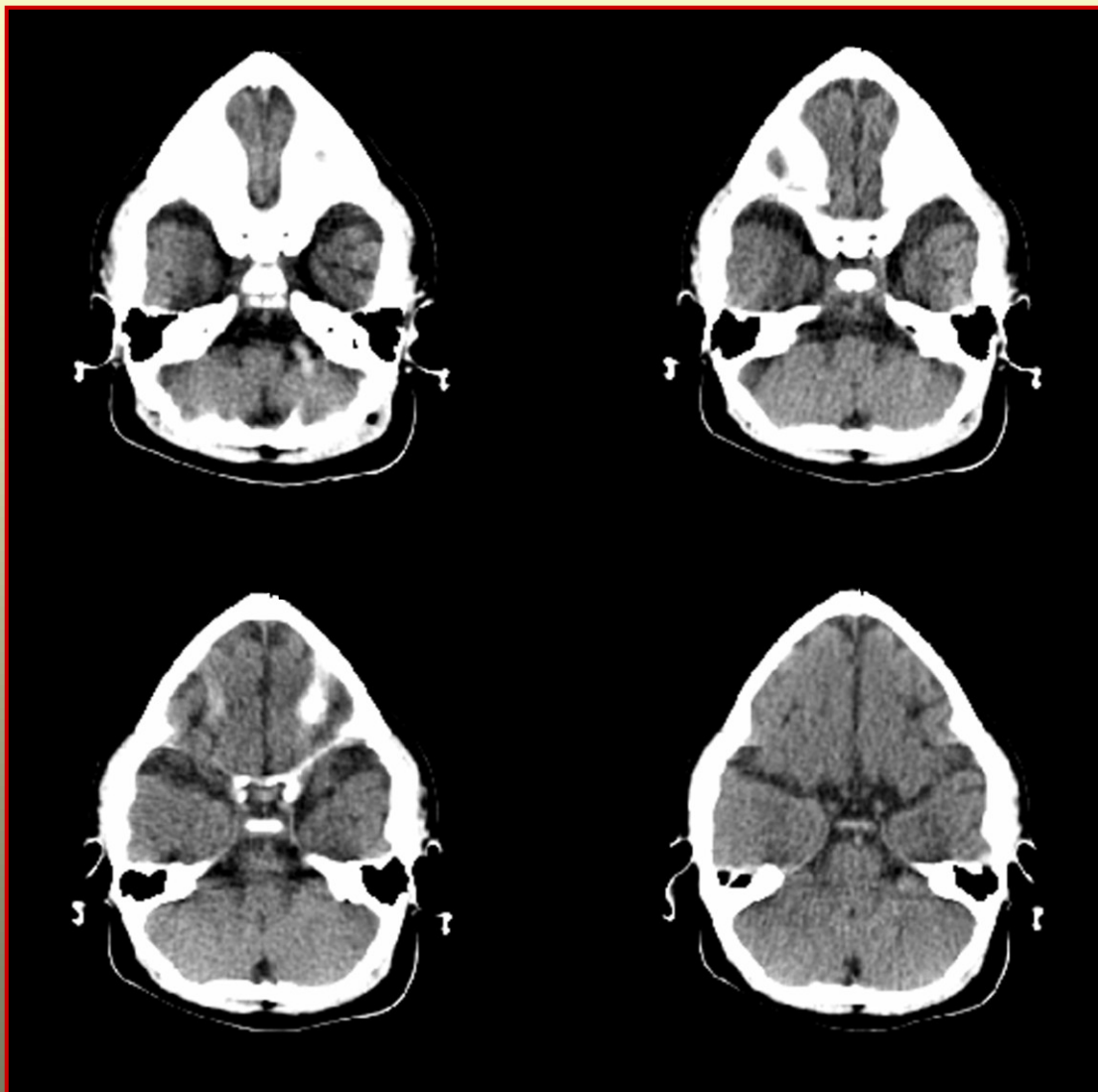
Výskyt v 10%



Trigonocefalie



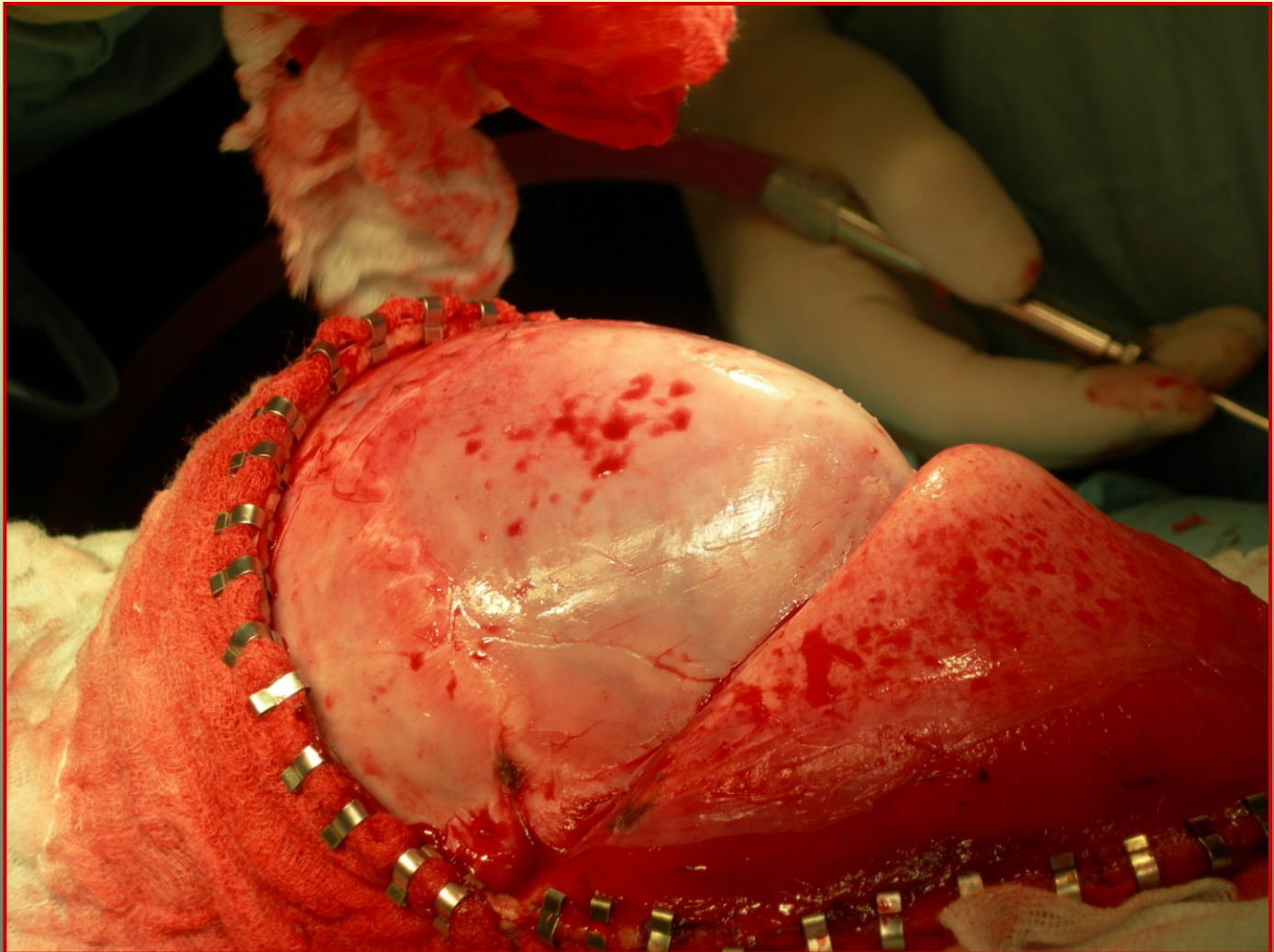
Trigonocefalie



Trigonocefalie



Trigonocefalie



Trigonocefalie



Trigonocefalie



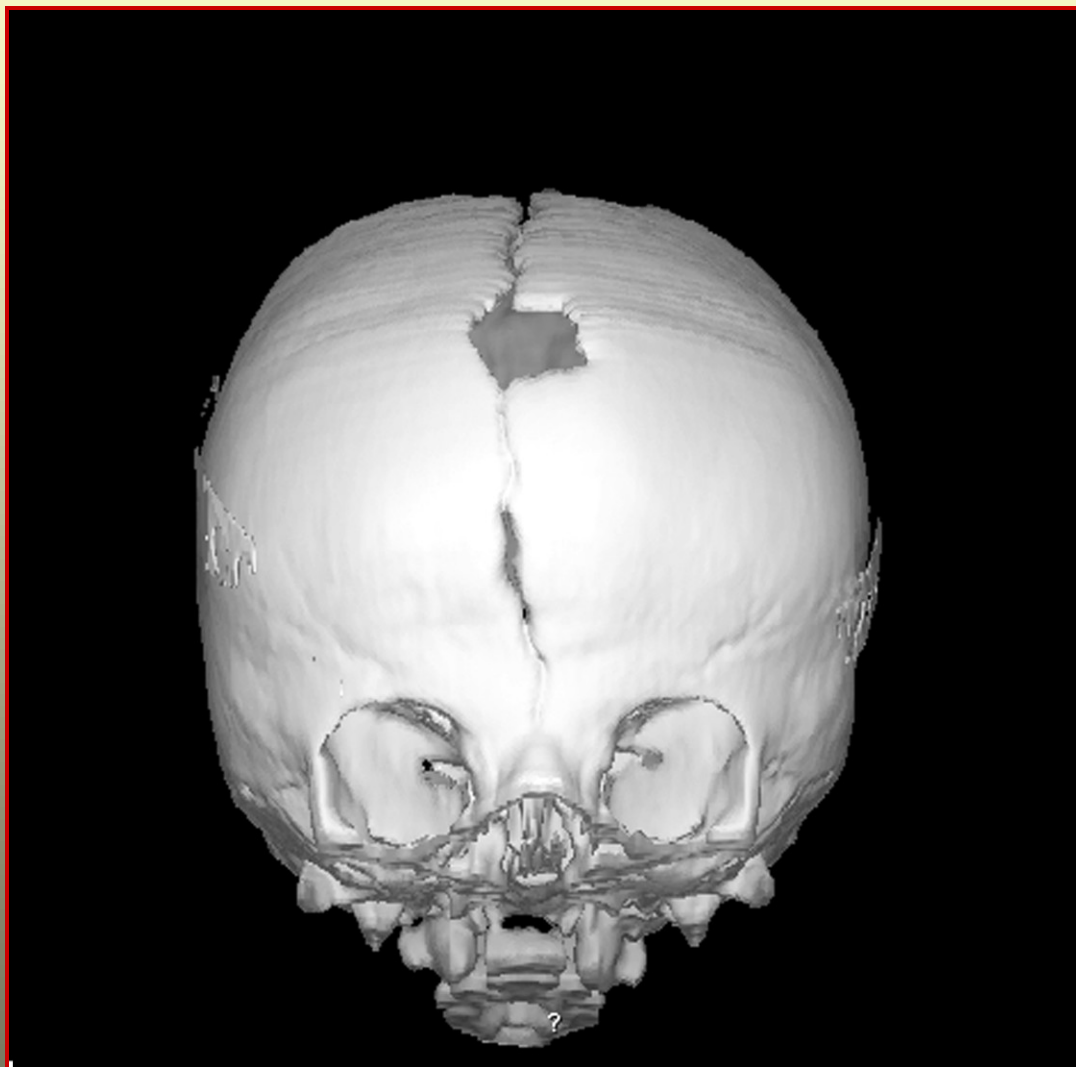
4. Kraniofaciální dysostóza – morbus Crouzon

(1912)

- turicefalie
- mělké orbity
- exoftalmus
- hypertelorismus
- hypoplasie středního obličejového skeletu

Výskyt 1 na 25 000 dětí,

Morbus Crouzon



Morbus Crouzon



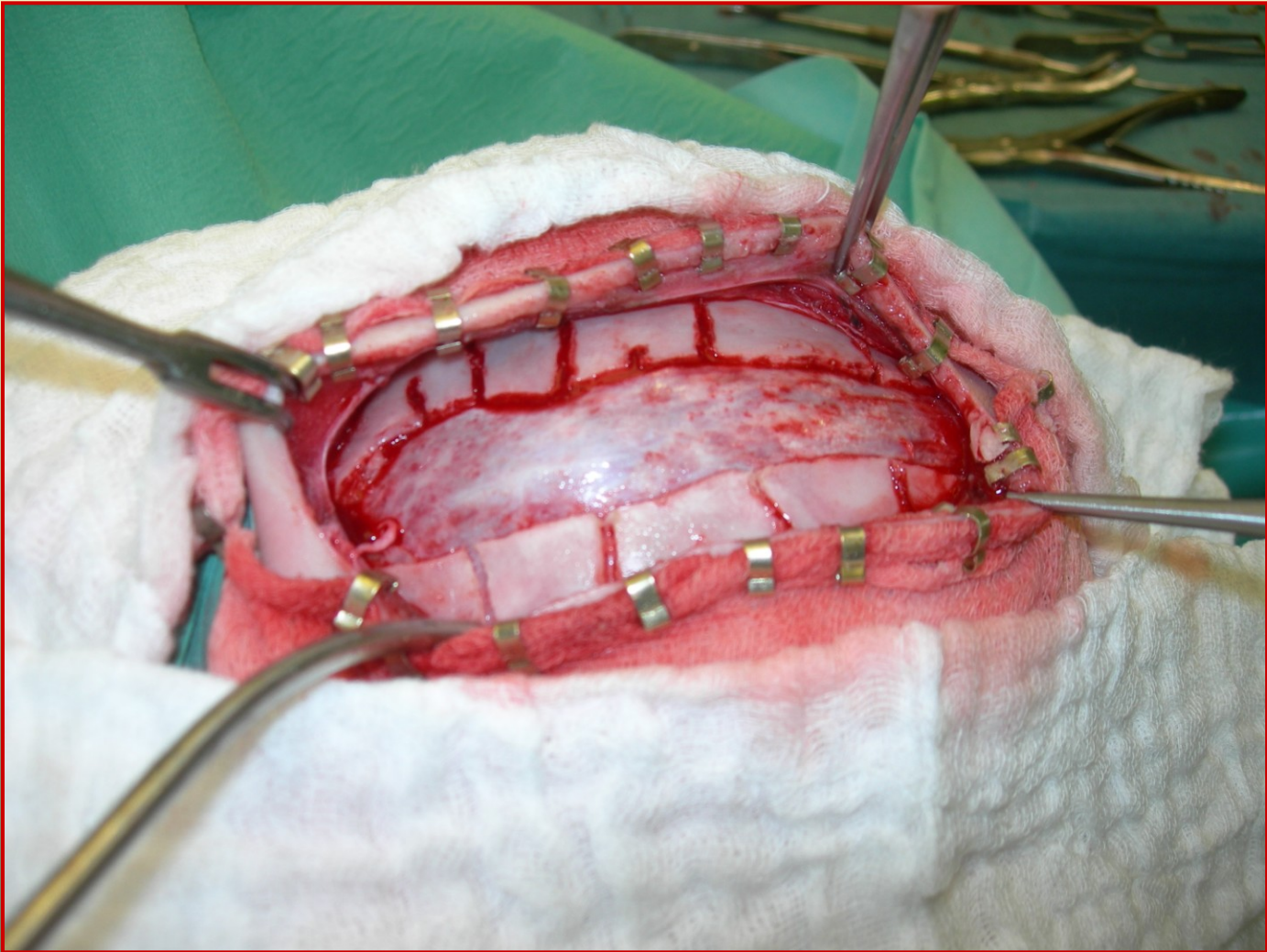
Morbus Crouzon



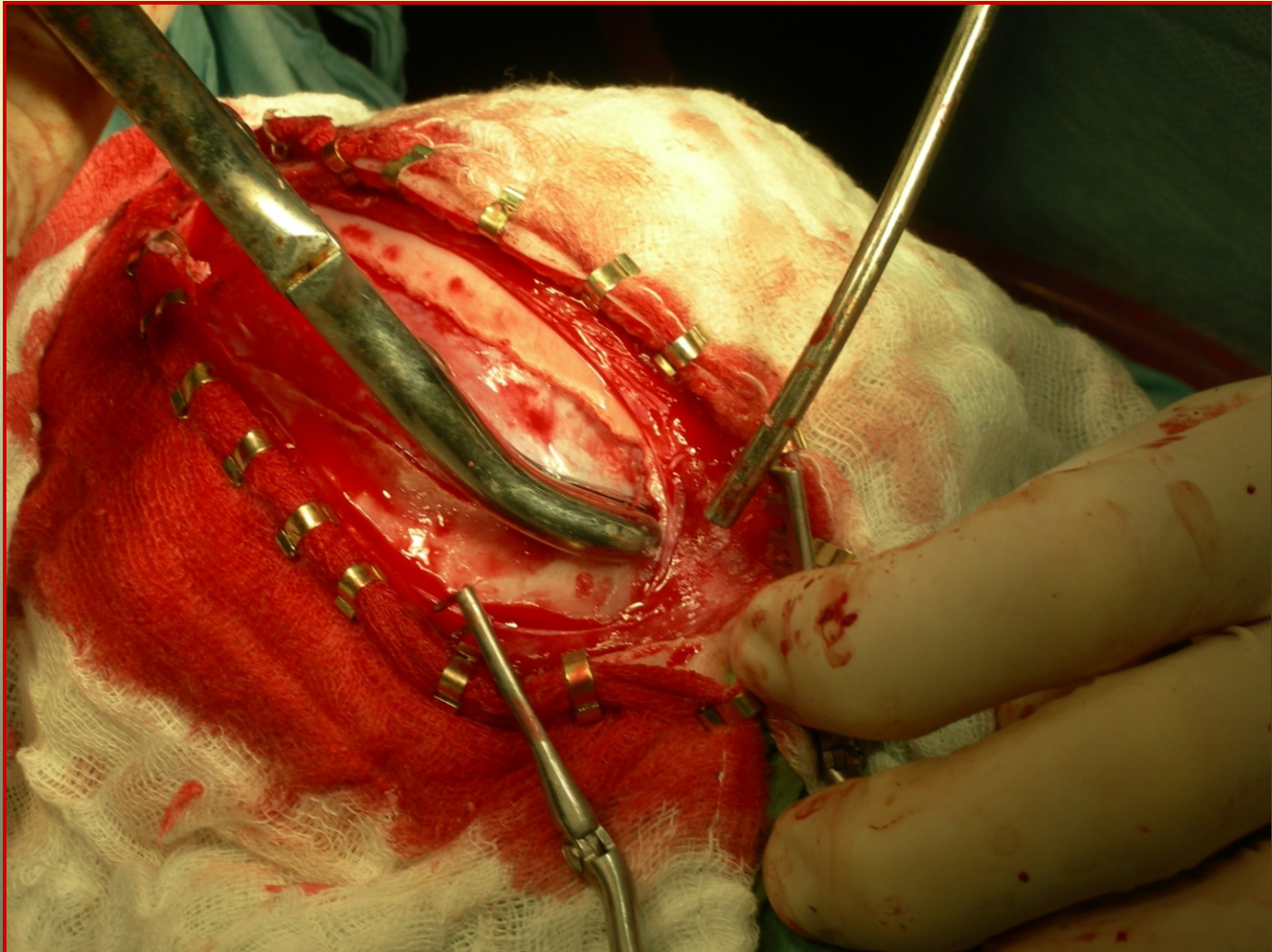
Morbus Crouzon



Morbus Crouzon



Morbus Crouzon



Pooperační péče

prevence úrazu hlavy – ochranná přilbička

