

Rozštěp neurální trubice

Klára Přichystalová

Ondřej Sebera

Jakub Ponížil

Peter Salgó

Rozdělení

1. Akranie/anencefalie

- akranie = chybění lebečního krytu s výhřezem mozkových struktur
- anencefalie = chybění lebečního krytu a mozkové tkáně nad úrovní očnic, tato vada je zpravidla následkem předchozí akranie, při které toxické působení plodové vody zničí vyhřezlou mozkovou tkáň

2. Cefalokéla (defekt lebního krytu s výhřezem nitrolebních struktur)

- Meningokele cranialis - výhřez pouze mozkových blan
- Meningoecephalokele - výhřez mozkových struktur a mozkových blan
- Meningohydroencephalokele

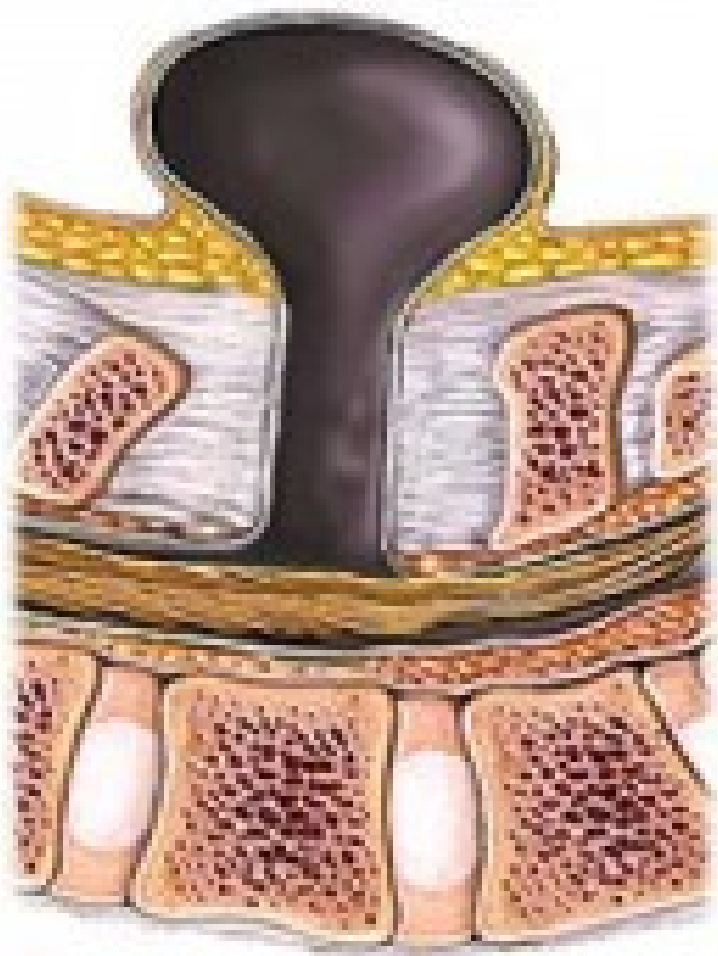
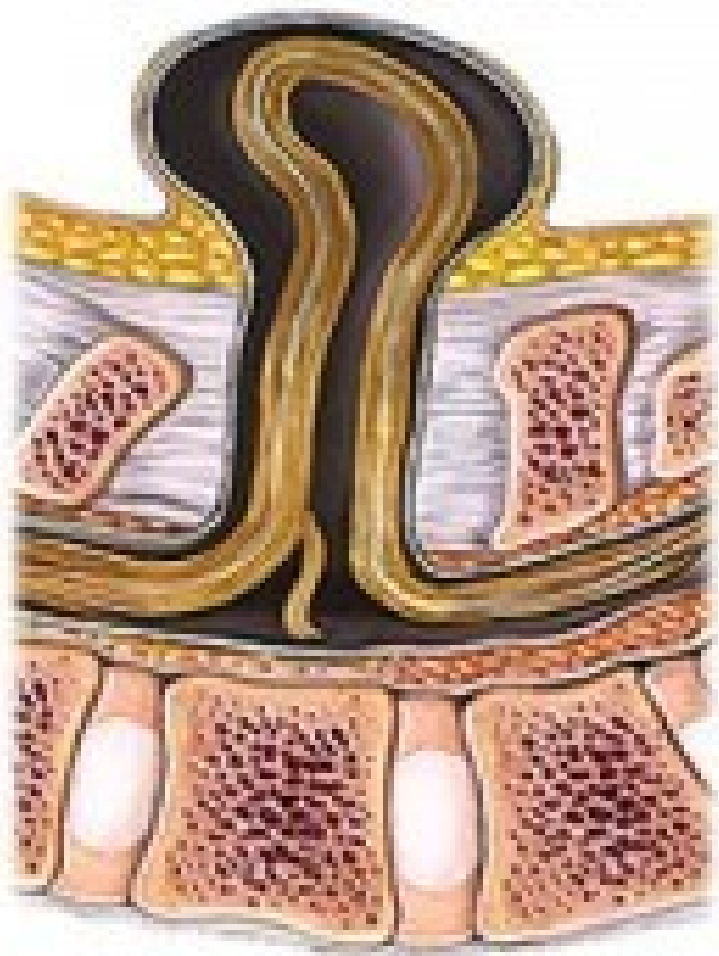
3. Spina bifida

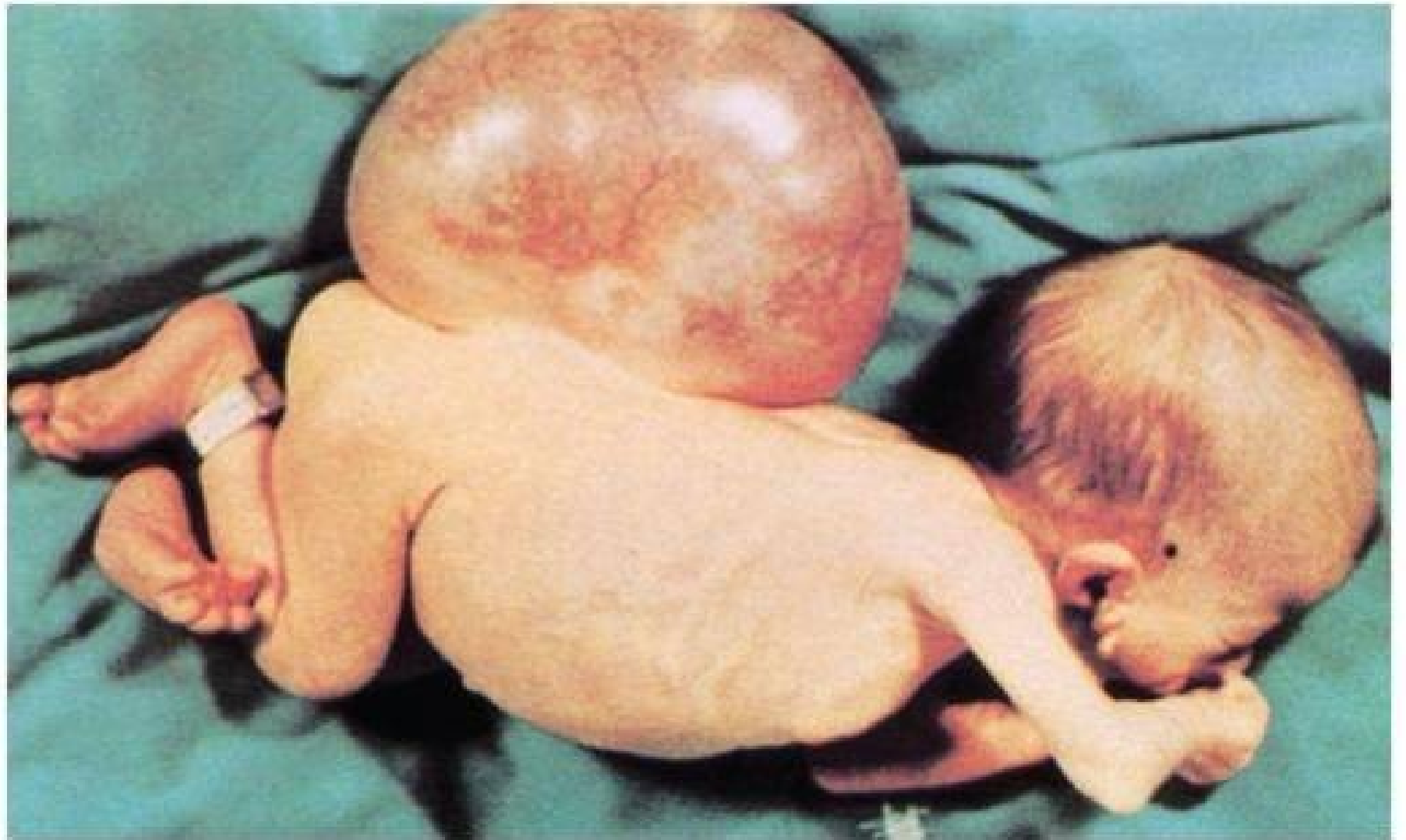
- **SPINA BIFIDA OCULTA:** uzavřený rozštěp páteřních obratlů, při kterém nedochází k výhřezu míšních obalů a míšní tkáň
- **SPINA BIFIDA APERTA:**
 - **Meningokele spinalis**
 - Rozštěp obratlových oblouků s cystickým rozšířením subarachnoidálního prostoru
 - Neurologické nálezy normální
 - Léčba: chirurgická
 - **Meningomyelokele**
 - Subkutánně meningový vak obsahující hřbetní míchu a míšní nervy
 - Prevalence 0,6 – 1,2 na 1000 živých porodů
 - Neurologické projevy: lehké akrální oslabení až motorické deficity DKK, často s asymetrickým nálezem a poruchou troficity, s postižením sfinkterů
 - Léčba: chirurgická časná
 - **Meningohydromyelokele**
 - V meningovém vaku se nacházející hřbetní mícha jest cysticky dilatovaná
 - Závažnost neurologických projevů dle lokalizace a velikosti cystického rozšíření míchy
 - Velmi vzácné



Meningomyelocele

Meningocele

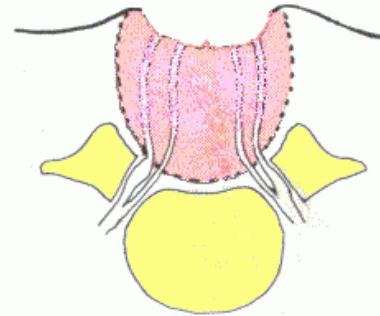




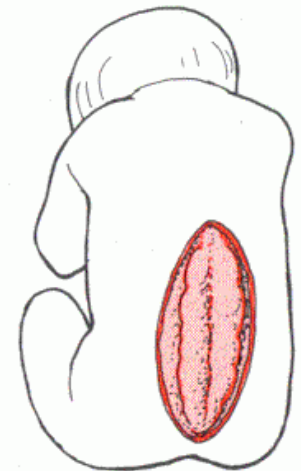
4. Myeloschisis

- Kompletní dorzální rozštěp míchy vzniklý následkem neuskutečnění neurulace
- Hřbetní mícha dorzálně otevřena

MYELOSCHISIS



Missing: Roof plate
Vertebral arch
Skin



- Všechny rozštěpy neurální trubice mohou být otevřené či uzavřené, tedy kryté kůží či nikoliv

Prevalence

- RNT patří k nejčastějším typům vrozených vad
- Prevalence všech RNT je 1.4–1.6 na 1 000 novorozenců
- Prevalence hernií mening a mozku je 1:2000 živě narozených dětí
- Častější je výskyt u bílé než černé populace
- Závislost na geografické lokalitě: nejvyšší prevalence je udávána ve Velké Británii a nejnižší v Japonsku
- Častější je výskyt u chudé populace trpící podvýživou

Genetický podklad

- VVV s komplexní dědičností
- multifaktoriální choroba (podíl více genů a vnějších faktorů)
 - Deficit kyseliny listové
 - Matky diabetičky
 - Léky na epilepsii aj.
- Vada s nízkou četností (< 1%)
- RNT je součástí mnoha jiných syndromů (Meckelův sy, Fronto-nasální dysplázie aj.)

Riziko opakování RNT pro příbuzné

- Edwardsův vzorec

$$r = \sqrt{p}$$

r – riziko postižení

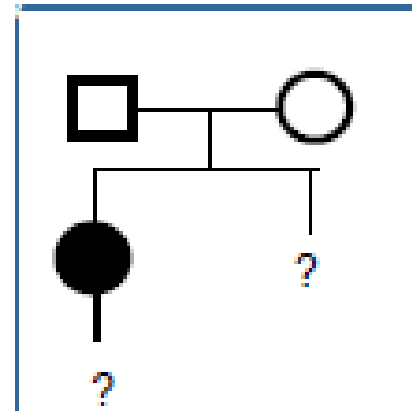
p – relativní četnost choroby v populaci

Pro příbuzné 1.stupně

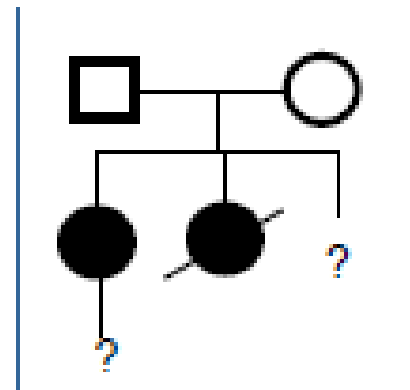
Je-li postiženo více příbuzných 1.stupně, násobíme výsledek jejich počtem.

- Frekvence RNT = 0,0009

A) $r = \sqrt{0,0009} = 0,03 \rightarrow 3\%$



B) $R = 2\sqrt{0,0009} = 0,06 \rightarrow 6\%$



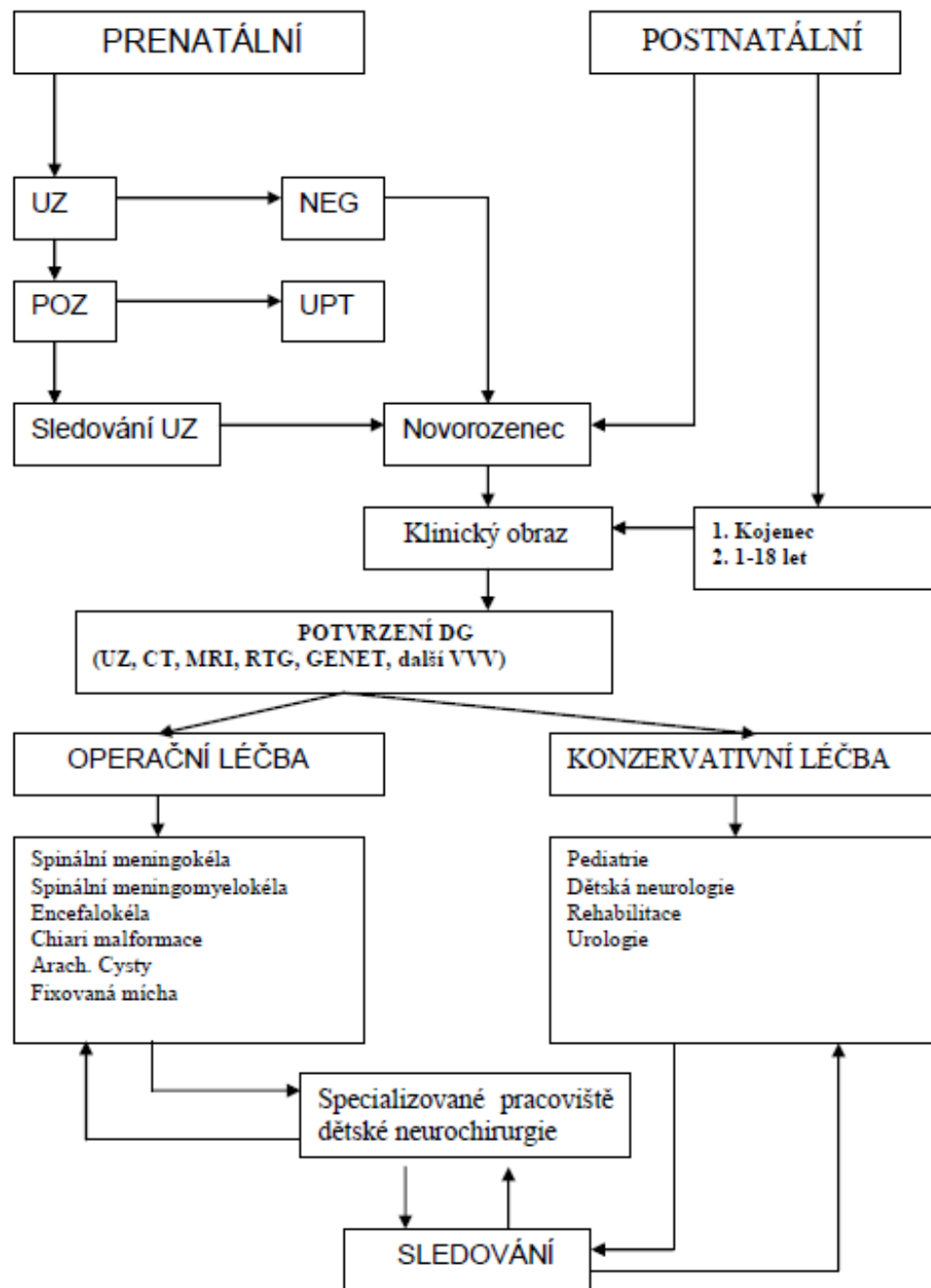
Preventivní opatření

- Před graviditou
 - Zlepšení životního prostředí vede ke zvýšení prahové hodnoty (určité množství predispozic a vnějších faktorů, kdy už dochází k manifestaci znaku)
 - Reprodukce v optimálním věku
 - Prevence mutací, infekcí
 - Vitamínová prevence (prekoncepčně a v graviditě vysoké dávky kys. listové)
 - Vysadit některé léky (antiepileptika)

Diagnostika RNT

- I. trimestr
 - UZ: zjišťujeme prakticky pouze závažné stavy CNS jako anencefalie apod.
- II. trimestr
 - Biochemický screening: zvýšené hodnoty AFP odkazují na možný výskyt RNT → UZ
 - UZ: podrobné vyšetření CNS, příp. indikována MR
- Potřeba stihnout vše do 24. týdne gravidity
- Vysoké hodnoty AFP zejména u nekrytých RNT
- Důkladná diagnostika pro naplánování případné adekvátní perinatální a postnatální péče (porod císařským řezem ve specializovaných centrech)

DIAGNOSTIKA VVV CNS



Etické a právní aspekty

- na žádost těhotné je možná interrupce **do 12. týdne gravidity** (*negativní revers*)
- svědčí-li pro umělé přerušení těhotenství genetické důvody, lze uměle přerušit těhotenství **nejpozději do 24. týdne gravidity**
 - Závisí na závažnosti RNT, vždy konzultace i s budoucím ošetřujícím lékařem.
 - Rodiče se rozhodují na základě všech možných získaných informací.
- zákon požaduje tzv. **poučený souhlas pacienta** (*pozitivní revers*) - invazivní metody prenatálního vyšetření plodu
- odmítá-li pacient doporučené vyšetření

Zdroje

- <http://tresen.vscht.cz/kot/wp-content/uploads/06.pdf>
- Přehled embryologie člověka; Čech, Horký, Sedláčková, Brno 2011
- <http://www.sancedetem.cz/cs/hledam-pomoc/deti-se-zdravotnim-postizenim/deti-s-jinym-zavaznym-zdravotnim-znevyhodnenim/vrozene-vyvojove-vady/vrozene-rozstepove-vady-neuralni-trubice-plodu.shtml>