

Vrozené vývojové vady CNS

doc. MUDr. Eva Brichtová, Ph.D.
NCHK FN u sv. Anny v Brně a LF MU

Vrozené vývojové vady CNS

1. LEBKA:

- A) Rozštěpové vady (kraniální dysrafismus) - defekt uzávěru neurální trubice s cranium bifidum (kostní středočárový defekt kalvy)
 - a) craniorachischisis (totální dysrafismus)-nevyvinutá kalva s kompletním rozštěpem páteřního kanálu
 - b) kraniální meningokéla- herniace tvrdé pleny mozkové s likvorovým obsahem
 - c) kraniální meningoencefalokéla- herniace mozkové tkáně skrz defekt kalvy

- B) Kraniální dermální sinus - vrozené vpáčení kožního krytu v důsledku poruchy oddělení ektodermu z neuroektodermu v době uzávěru neurální rýhy

- C) Foramina parietalia - abnormálně zvětšené otvory v parietálních kostech pro žilní emissaria

- D) Osteochondrodysplazie - geneticky podmíněné poruchy osifikace (achondroplazie, fibrózní dysplazie, osteogenesis imperfecta congenita)

- E) Kraniosynostózy- předčasný uzávěr 1 nebo více lebečních švů
 - a) nesyndromové (prosté) - sagitální – dolichocefalie (scafocefalie) - až 50%
 - metopické – trigonocefalie - až 30%
 - koronární (jedno nebo oboustranné) - brachycefalie
 - lambdové (jedno nebo oboustranné)
 - b) syndromové – kraniofaciální syndromy (s přidruženými vadami-poly nebo syndaktylie, srdeční vady..) (M. Crouzon, Apertův sy, Carpenterův sy, Pfeifferův sy, Muenkeho sy...)

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

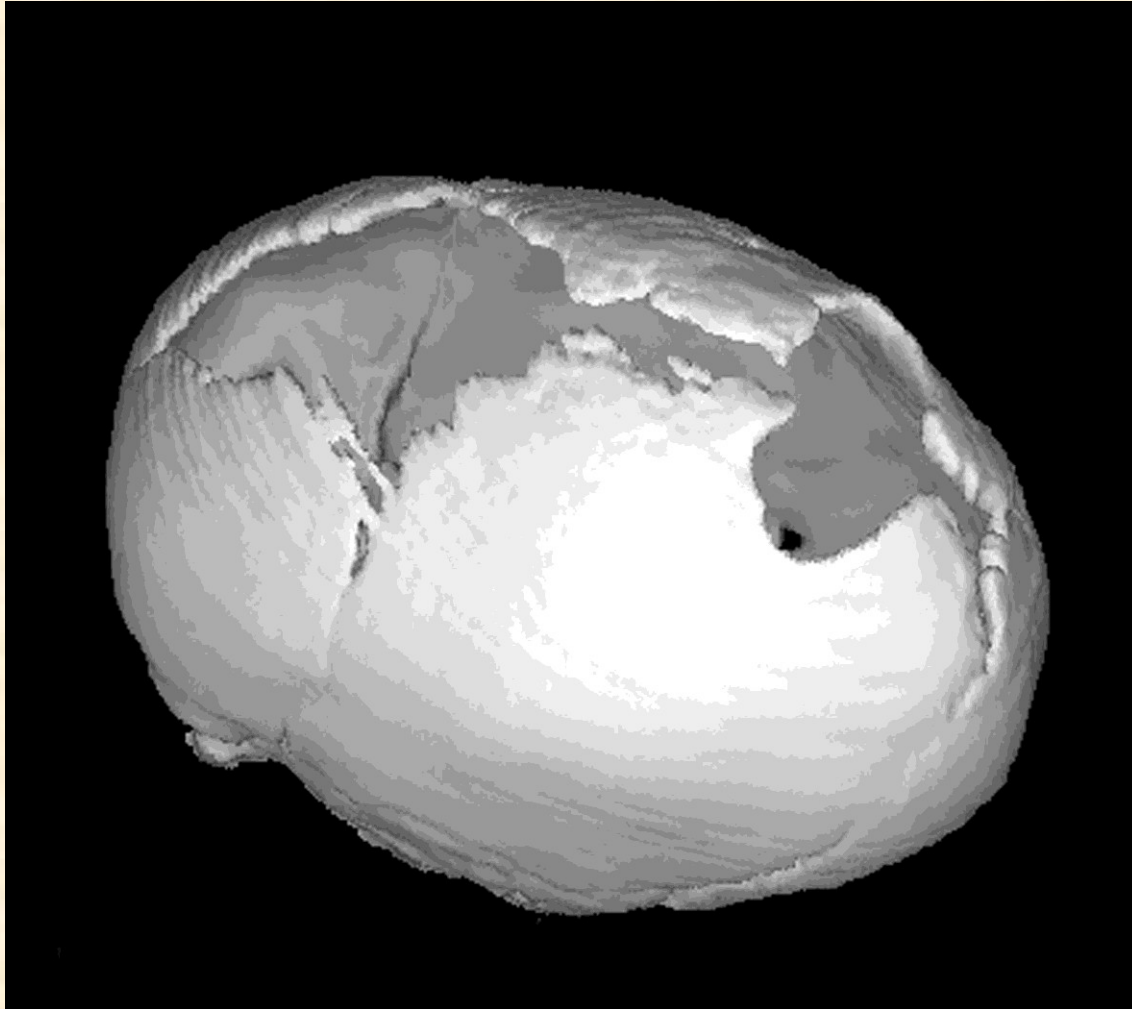
Diagnostika: RTG lebky a C páteře - kostní defekty
Sonografie - určí obsah kýlního vaku
CT nebo MRI vyšetření - detailní zobrazení

Kraniální meningokély mají dobrou prognózu.

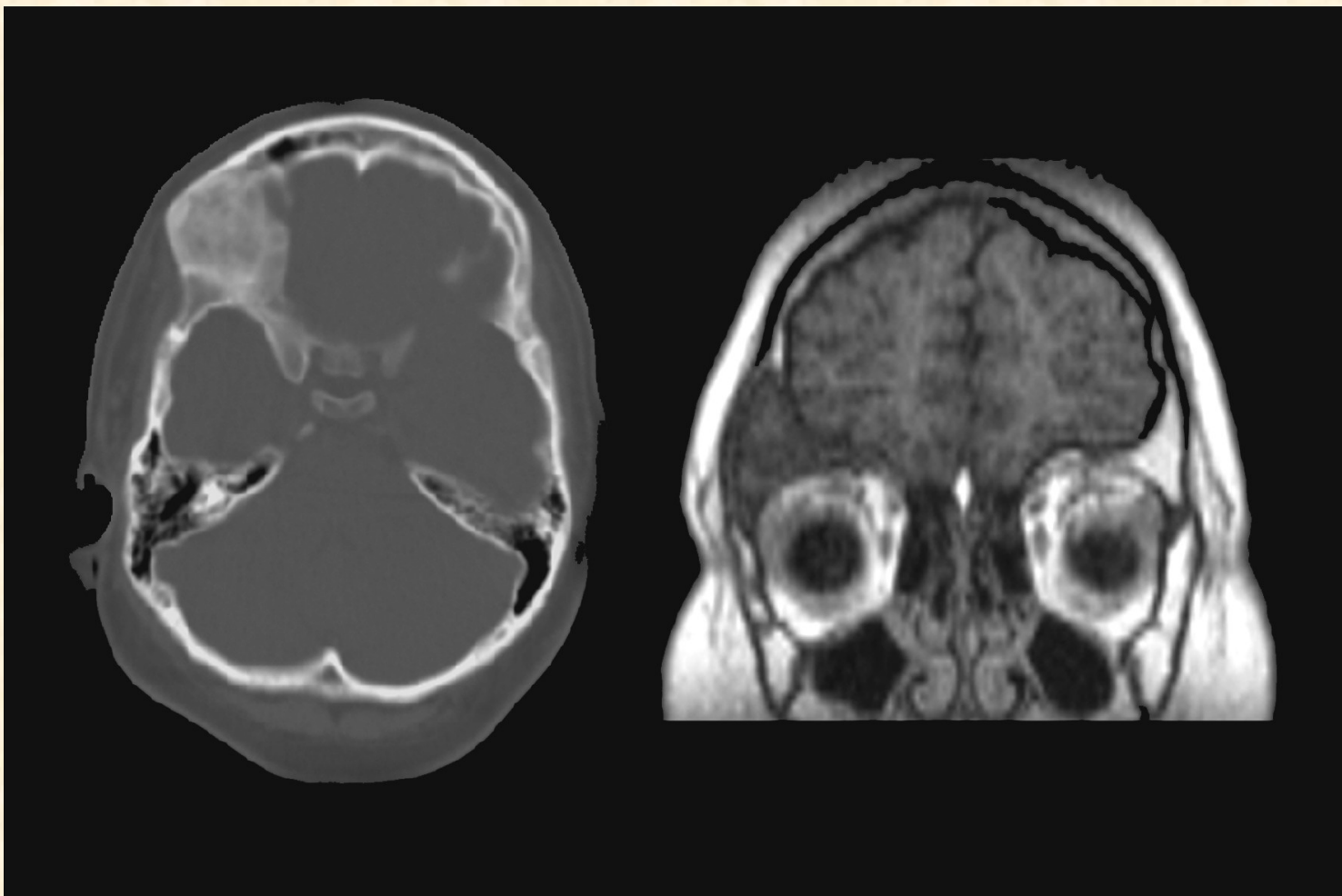
Encefalokély mohou být provázeny hydrocefalem, poruchou zraku, mikrocefalií, mentální retardací nebo epileptickými paroxysmy.



Foramina parietalia



CT a MRI fibrózní dysplázie pravé orbity



Kraniostenóza (kraniosynostóza)

Předčasný srůst lebečních švů.

1852 Rudolf Virchow

Výskytuje se u 1 ze 2100 dětí

Švy lebeční

Označení švů

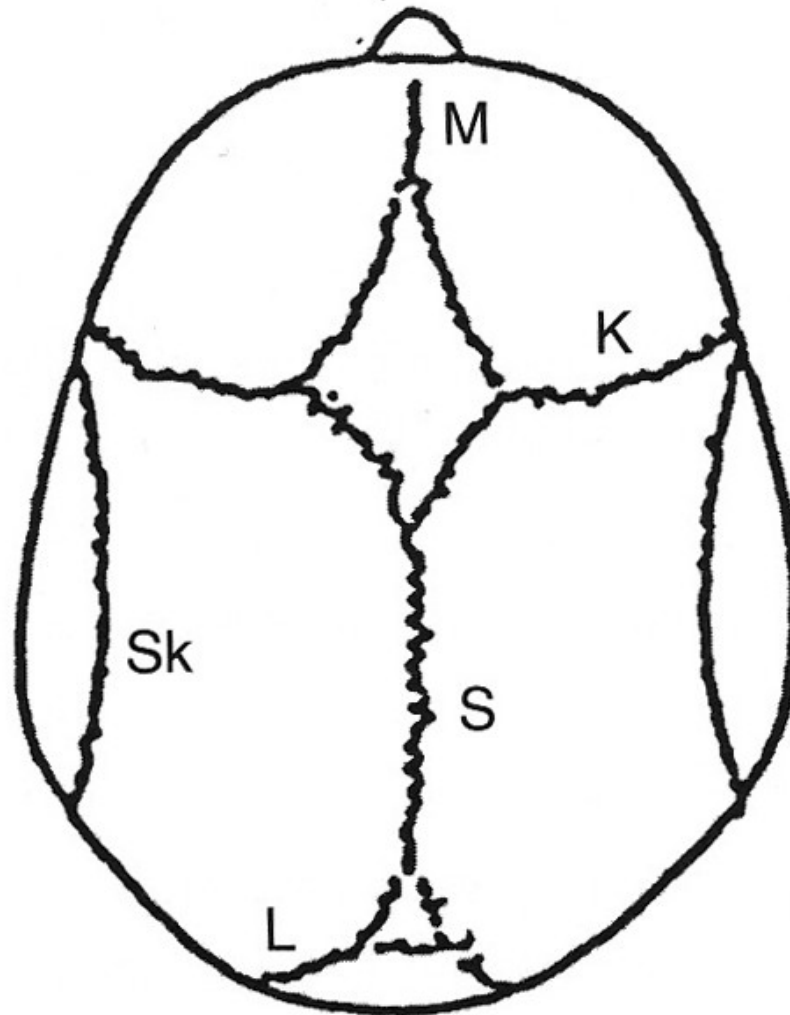
M – metopický

K – koronární

S – sagitální

Sk – skvamózní

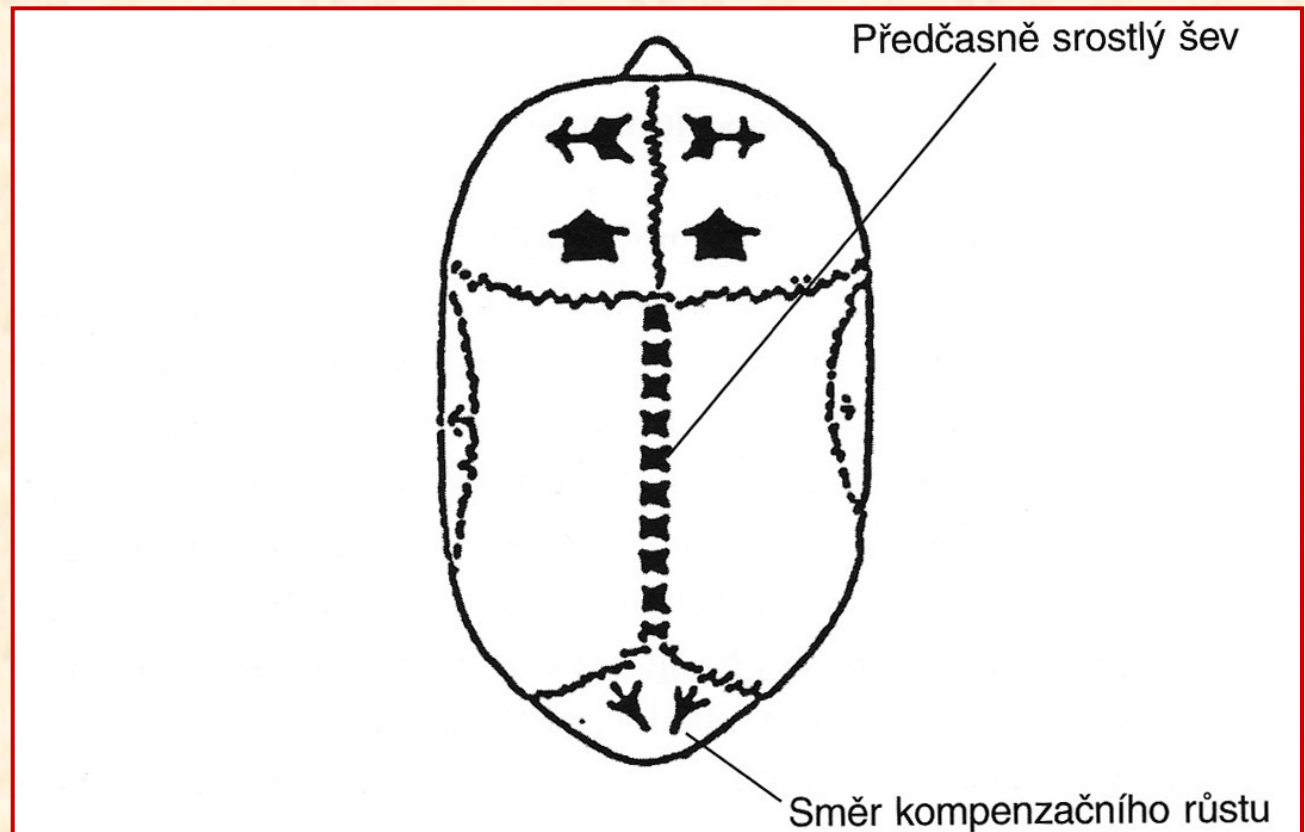
L – lambdový



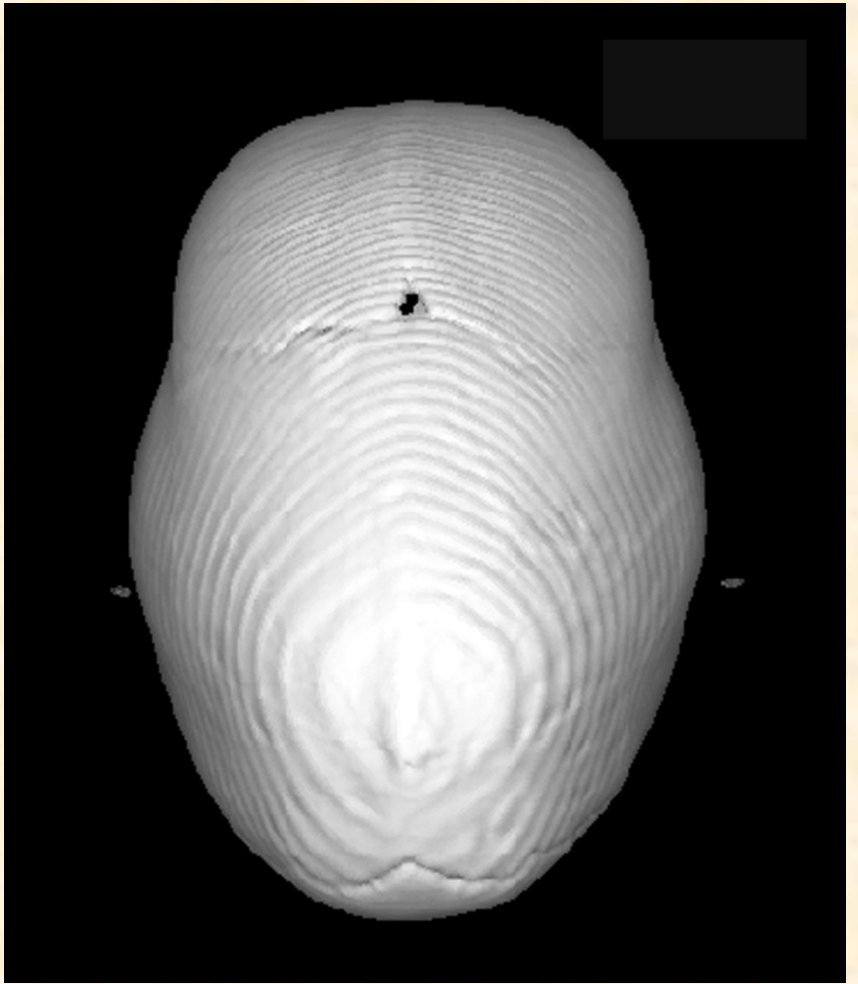
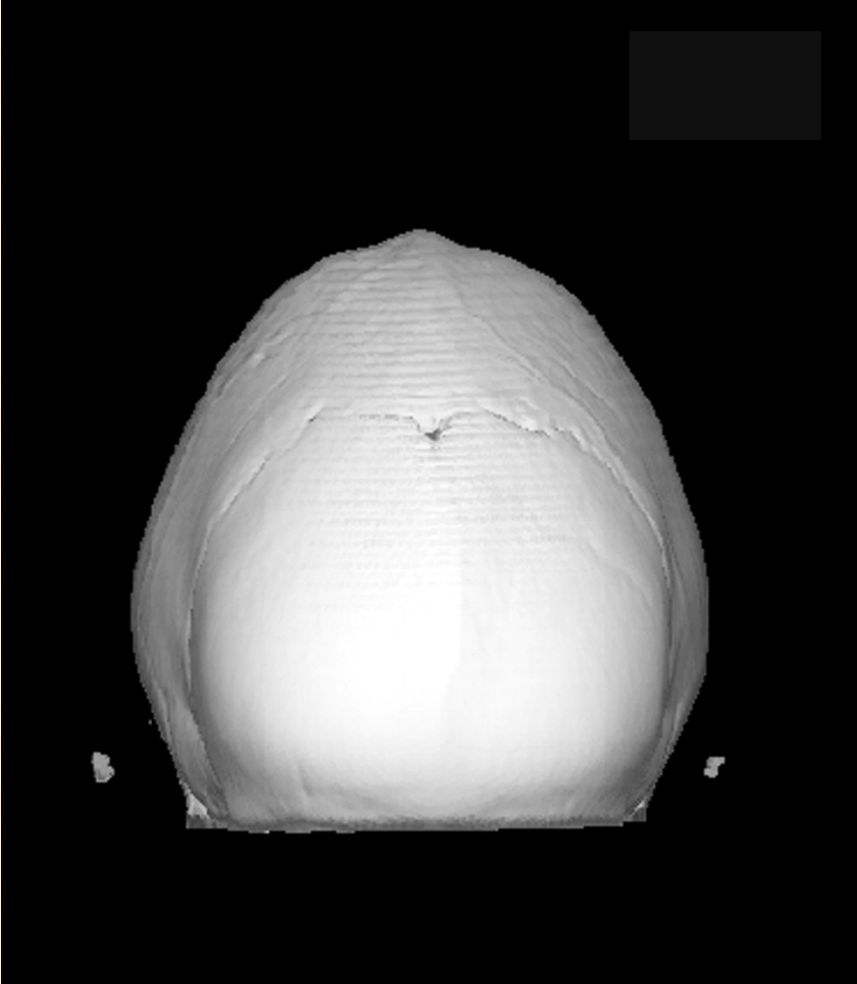
1. Skafocefalie - dolichocefalie

Předčasný srůst sagitálního švu

Výskyt 40-60%



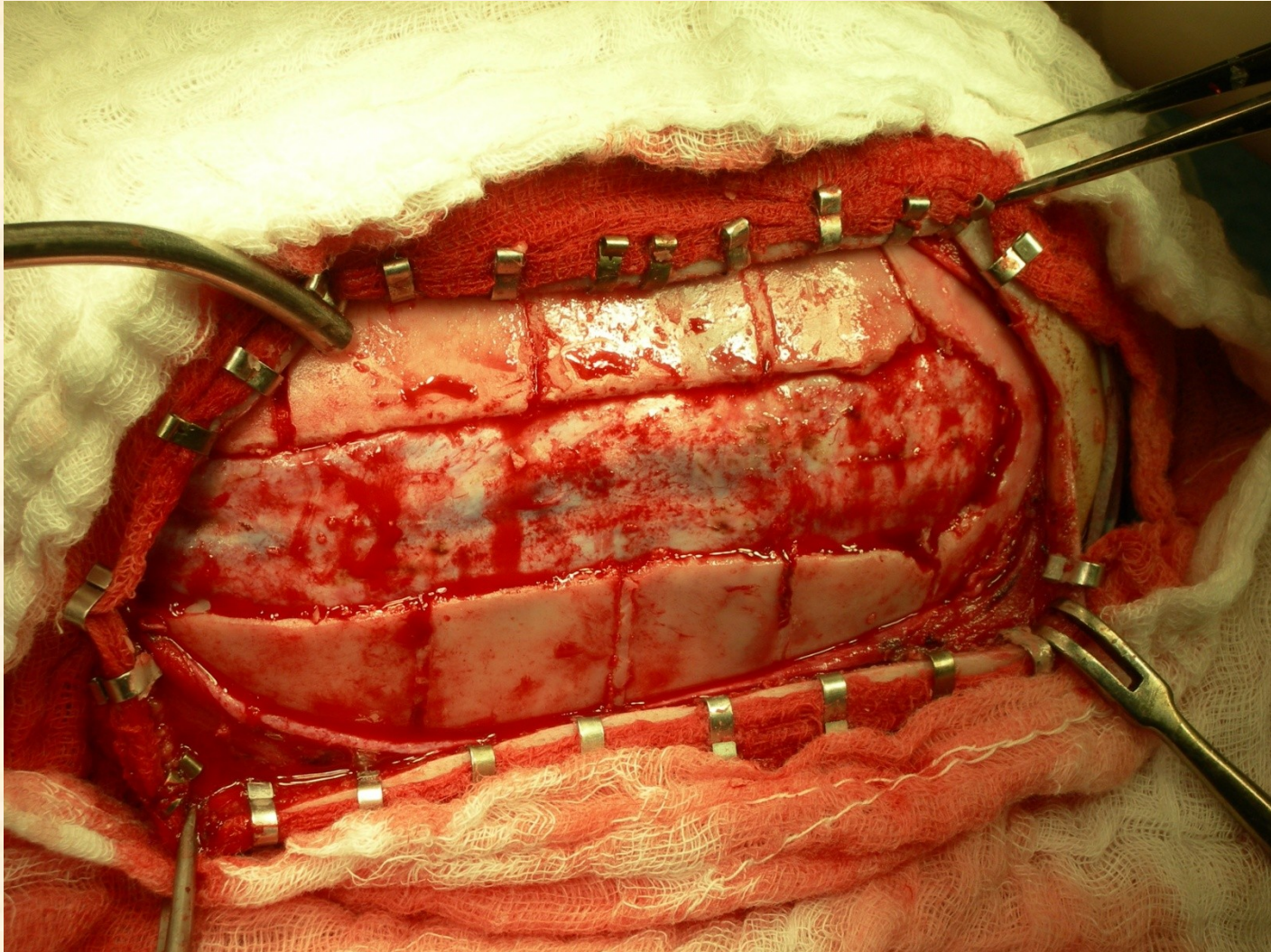
Skafocefalie - dolichocefalie



Skafocefalie - dolichocefalie

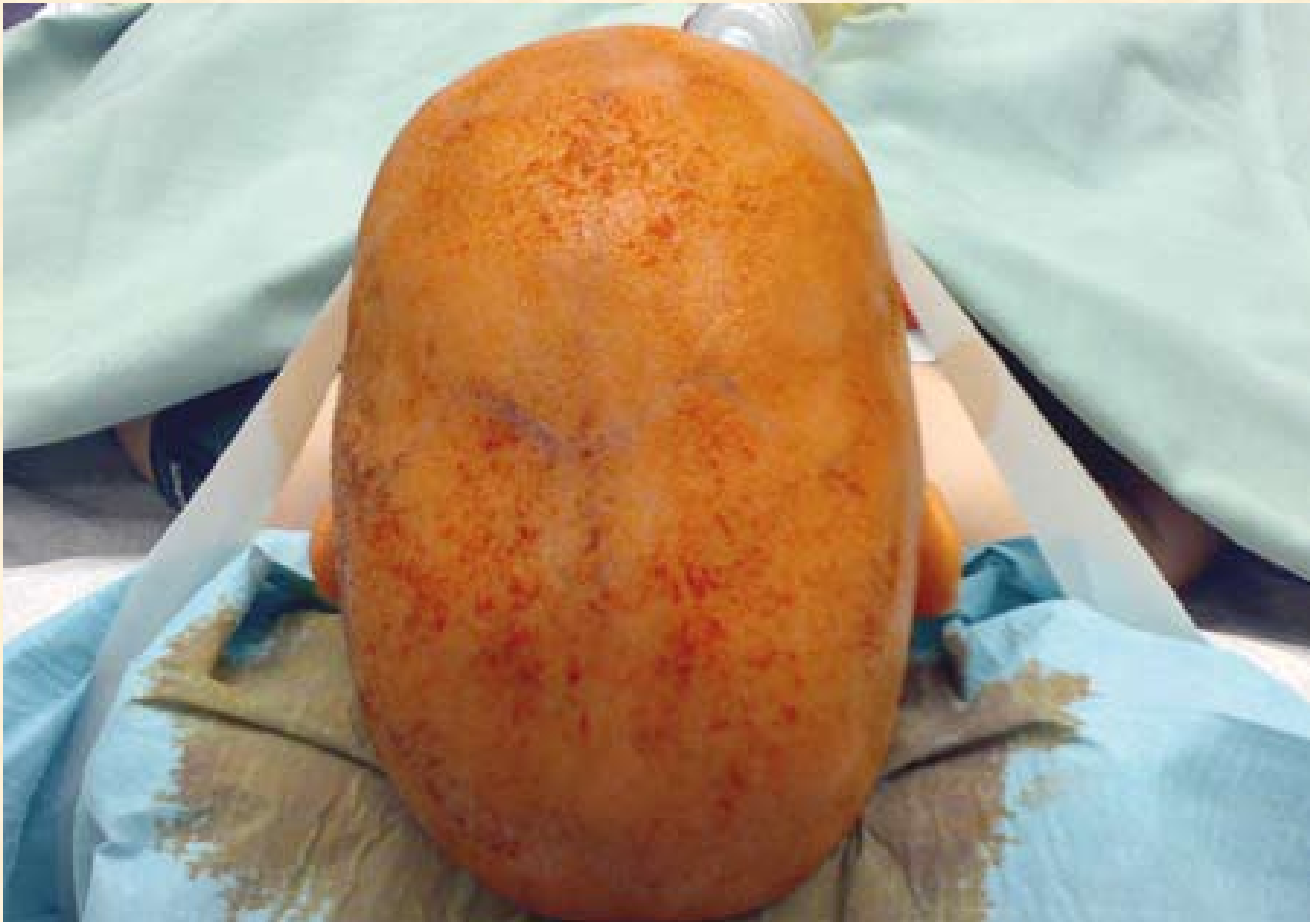


Skafocefalie - dolichocefalie

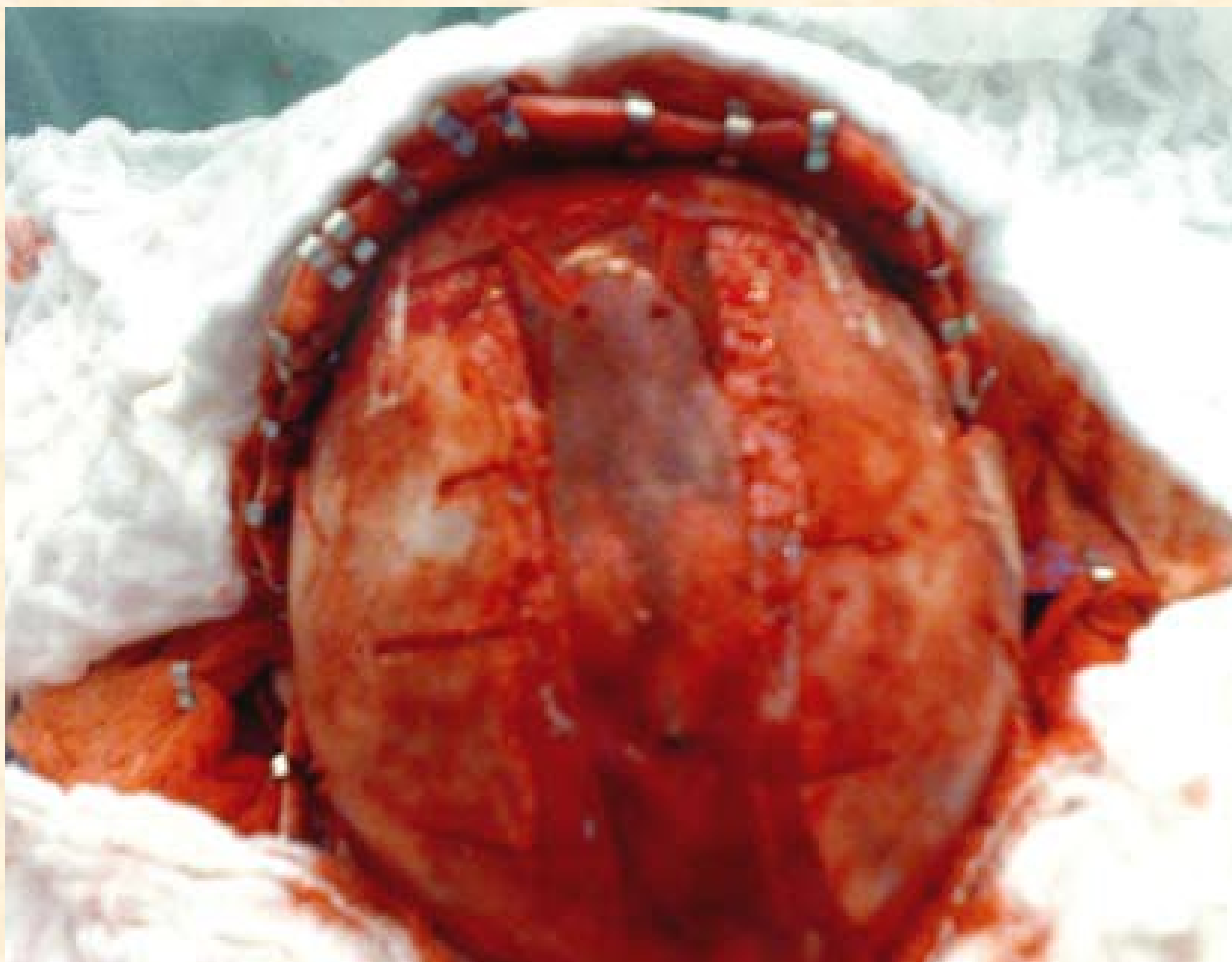


Dolichocefalie

Předoperační stav při remodelační technice



Remodelační technika a použití vstřebatelných minidlažek u dolichocefalie



Okamžitý efekt po operaci dolichocefalie remodelační technikou



Dolichocefalie

3 měsíce po operaci remodelační technikou

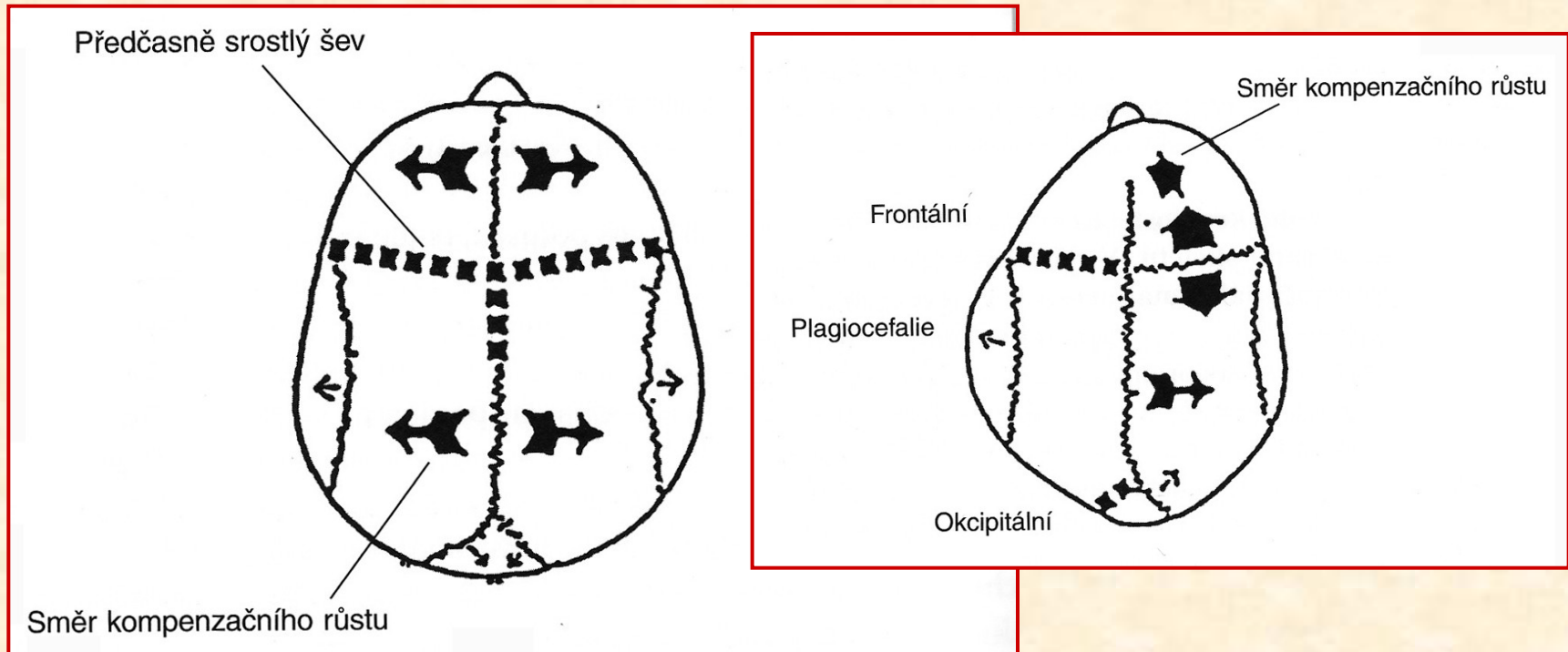


2. Brachycefalie

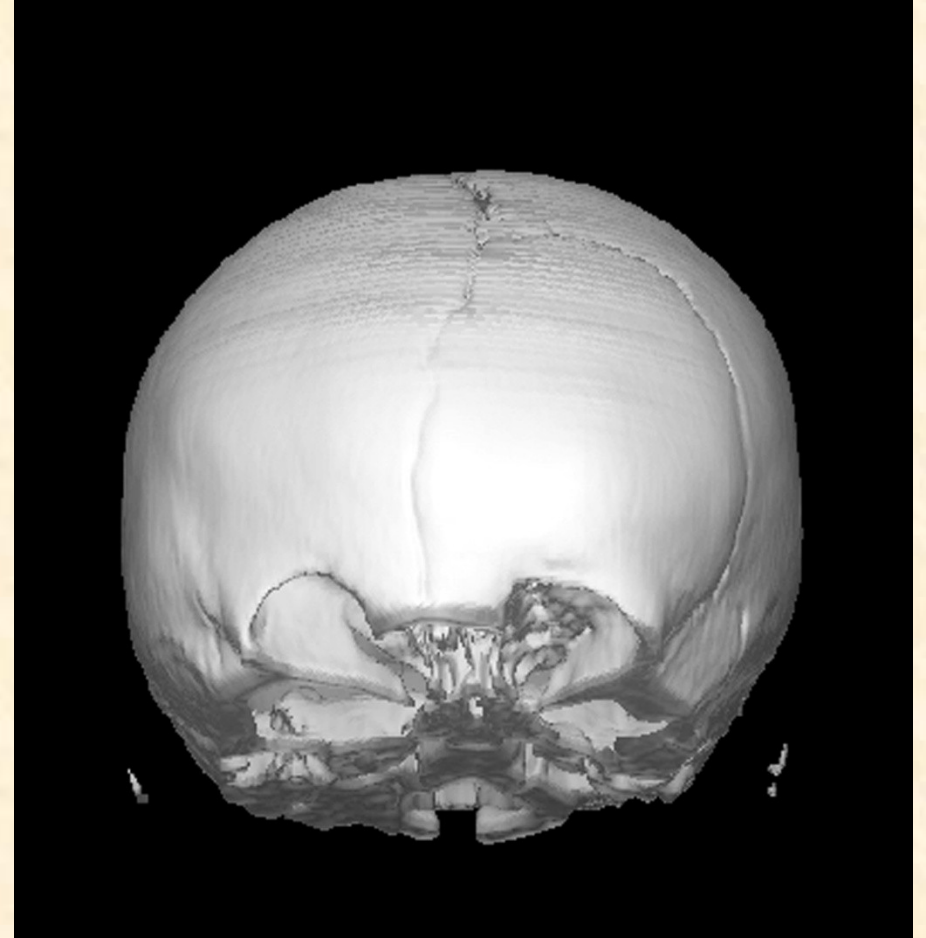
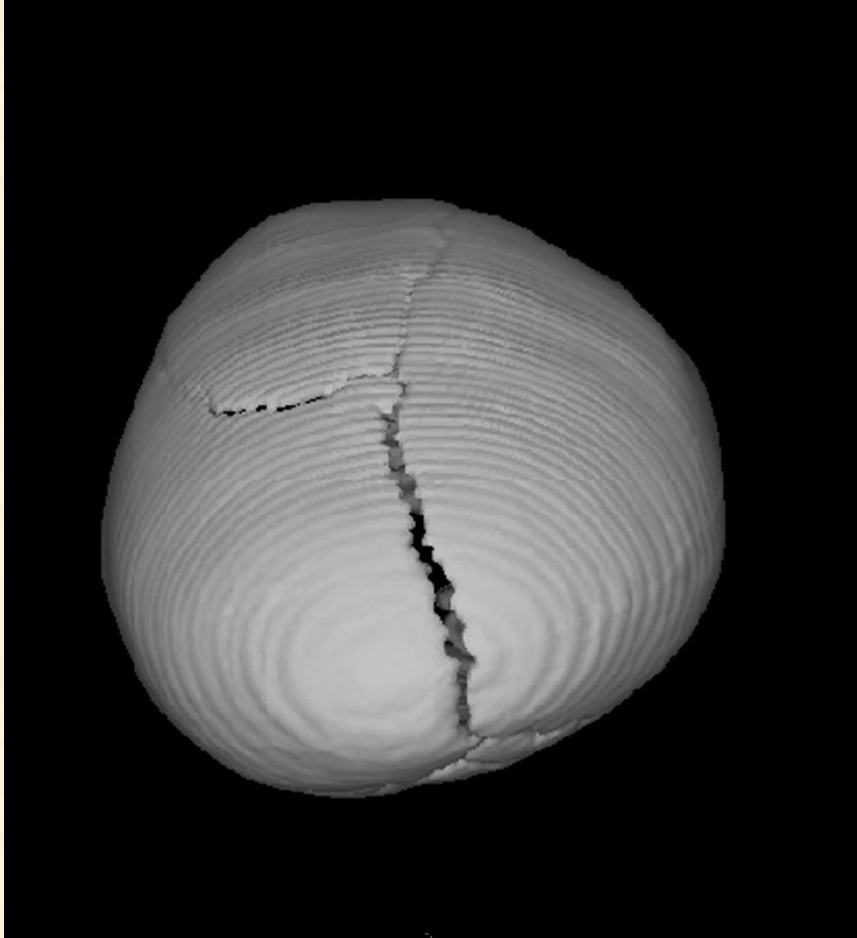
Předčasný srůst koronárního švu

Výskyt 20-30%

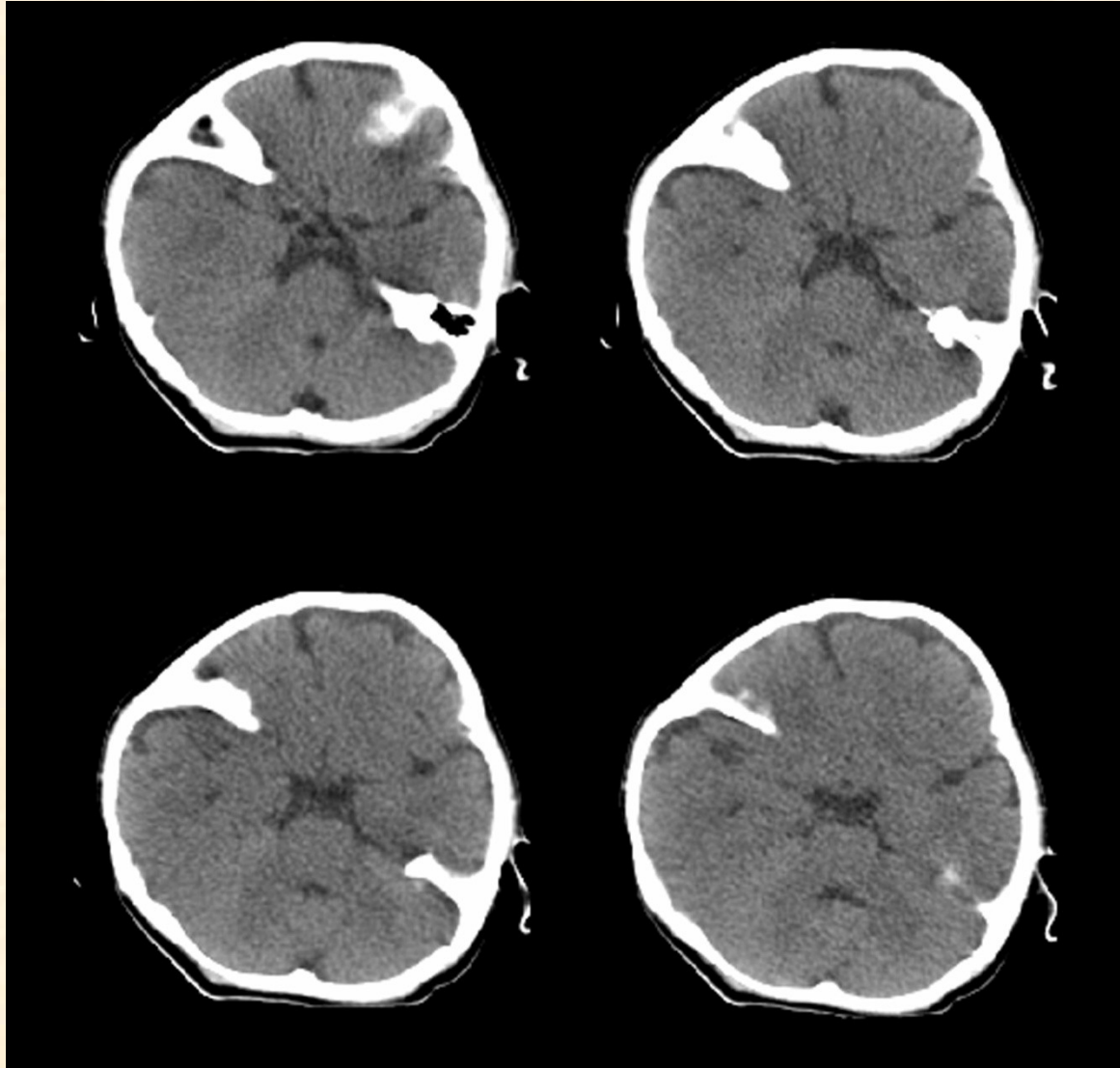
- a) **Frontální plagiocefalie** - jednostranný srůst koronárního švu
- b) **Okcipitální plagiocefalie** - jednostranný srůst lambdového švu



Brachycefalie



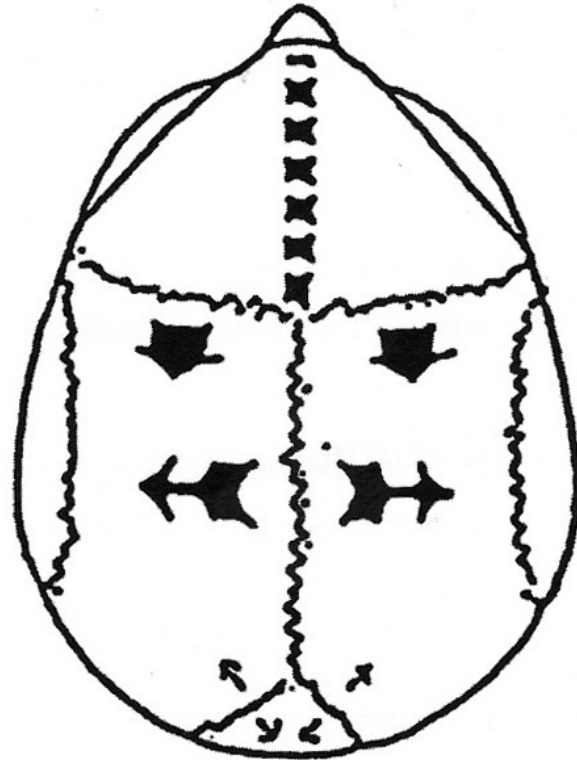
Brachycefalie



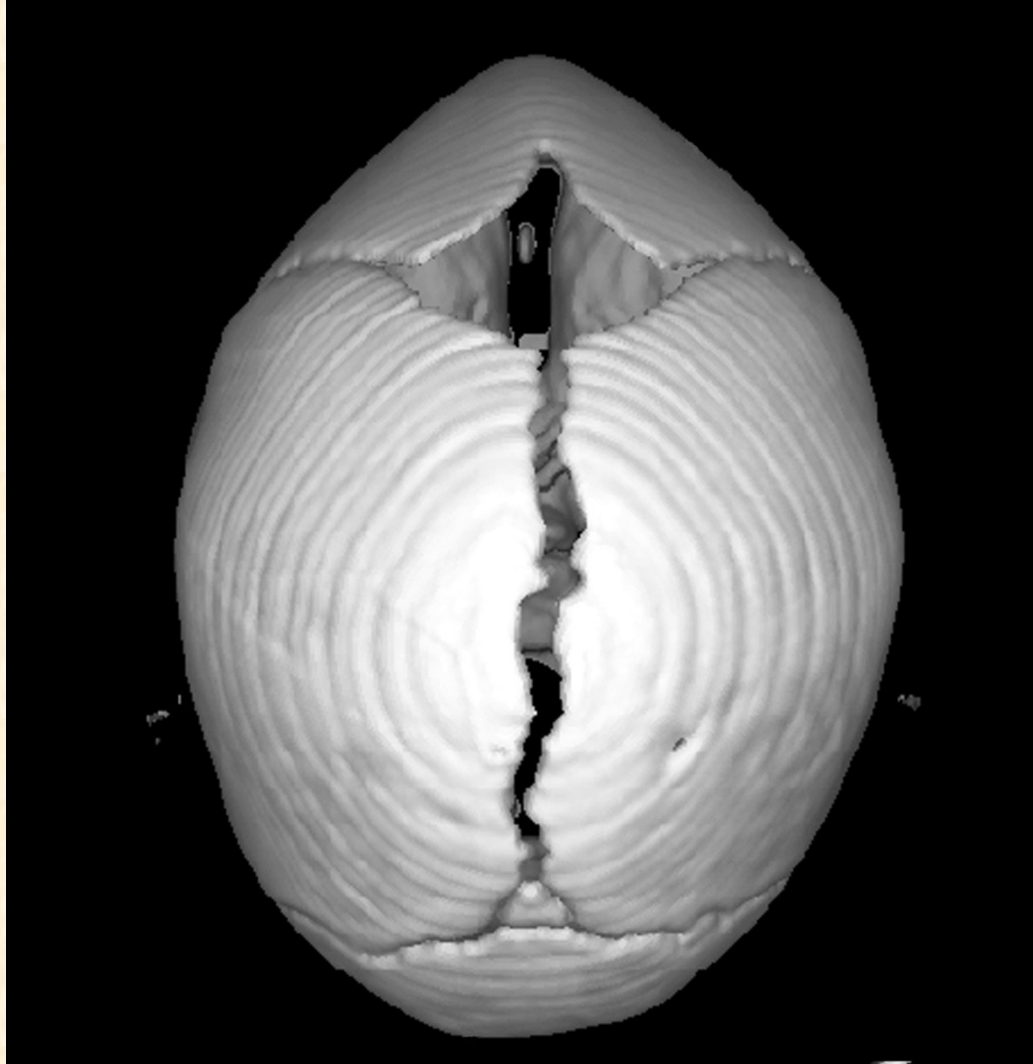
3. Trigonocefalie

Předčasný srůst metopické sutury

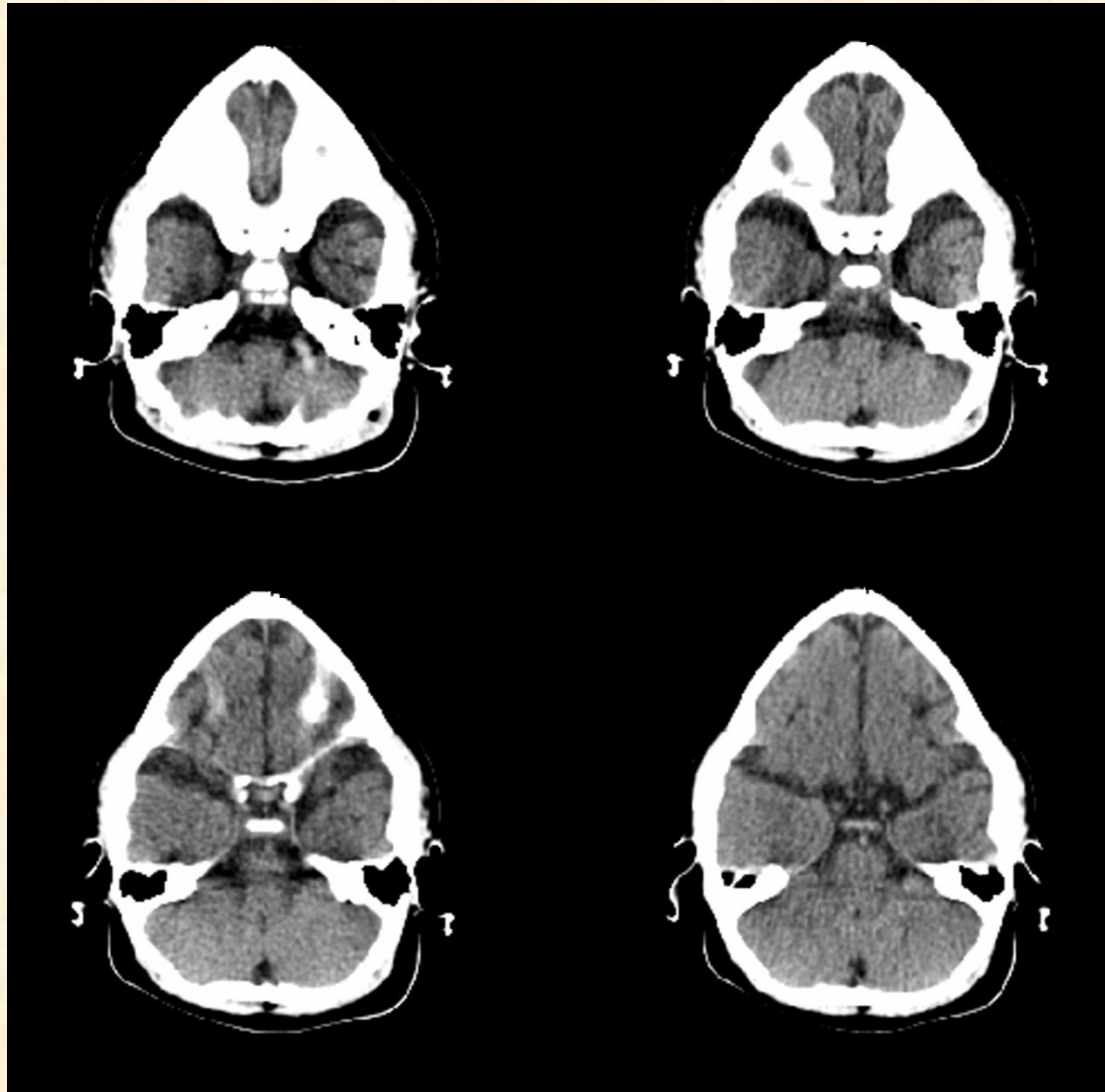
Výskyt v 10%



Trigonocefalie



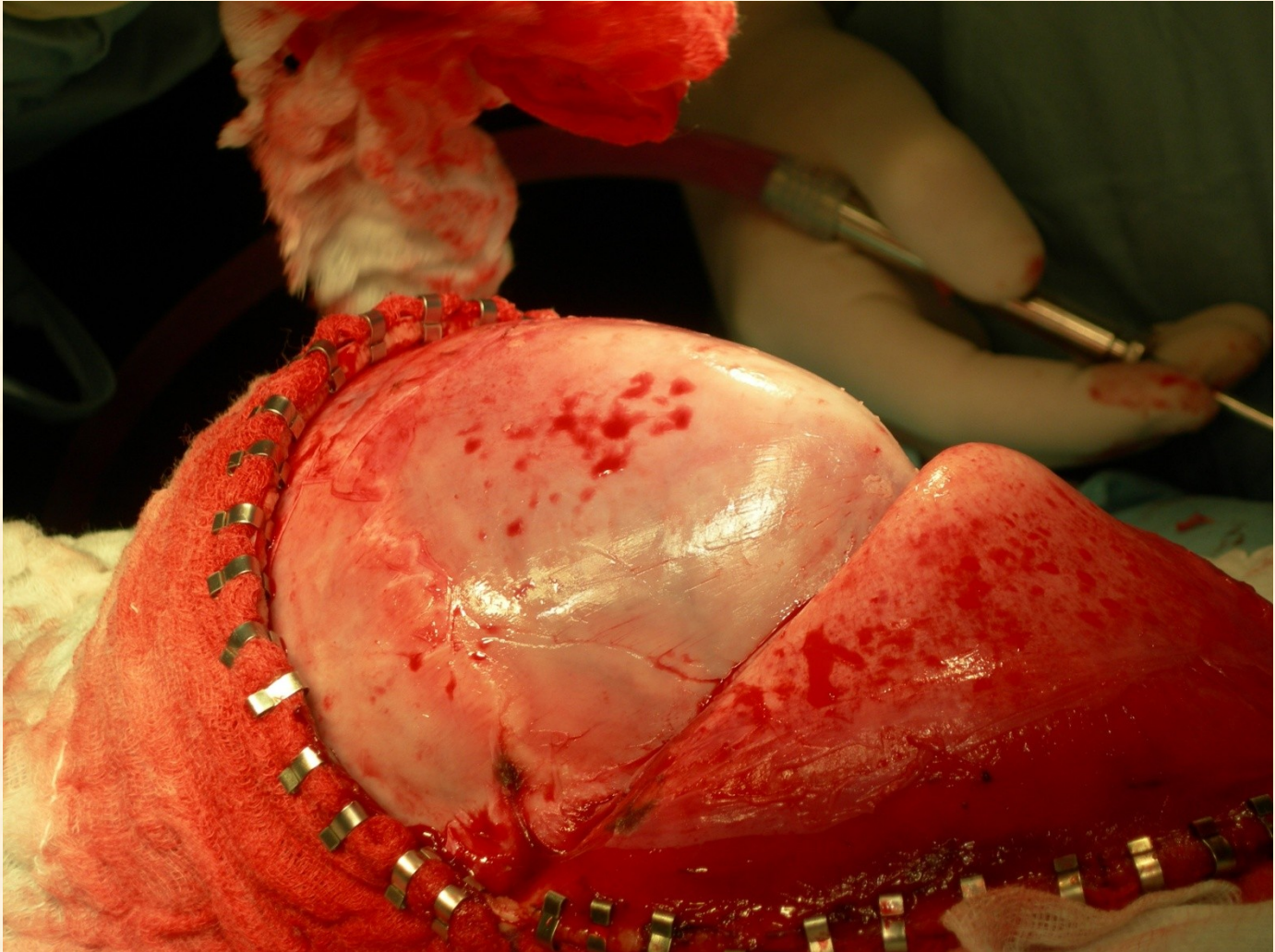
Trigonocefalie



Trigonocefalie



Trigonocefalie



Trigonocefalie



Trigonocefalie



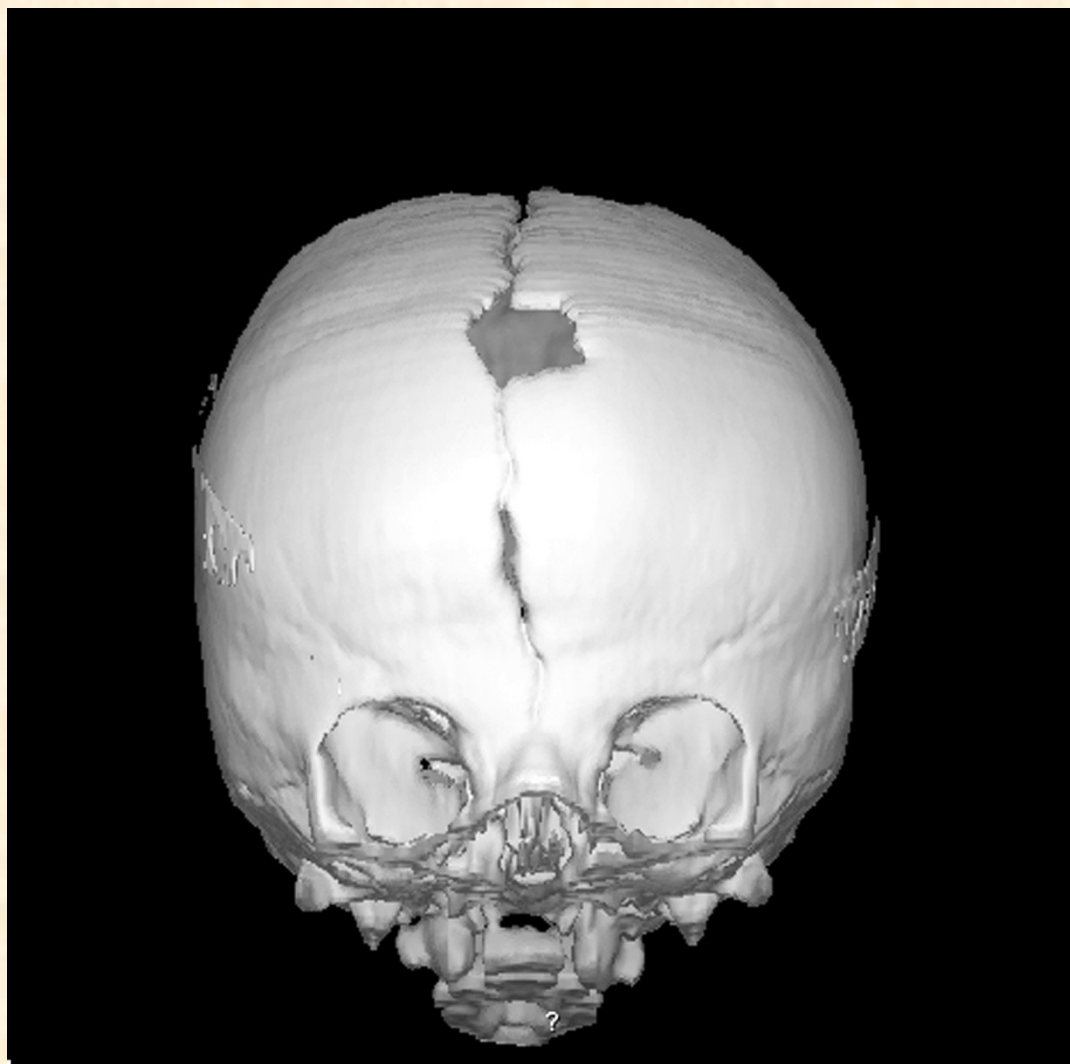
4. Kraniofaciální dysostóza – morbus Crouzon

(1912)

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

Výskyt 1 na 25 000 dětí,

Morbus Crouzon



Morbus Crouzon



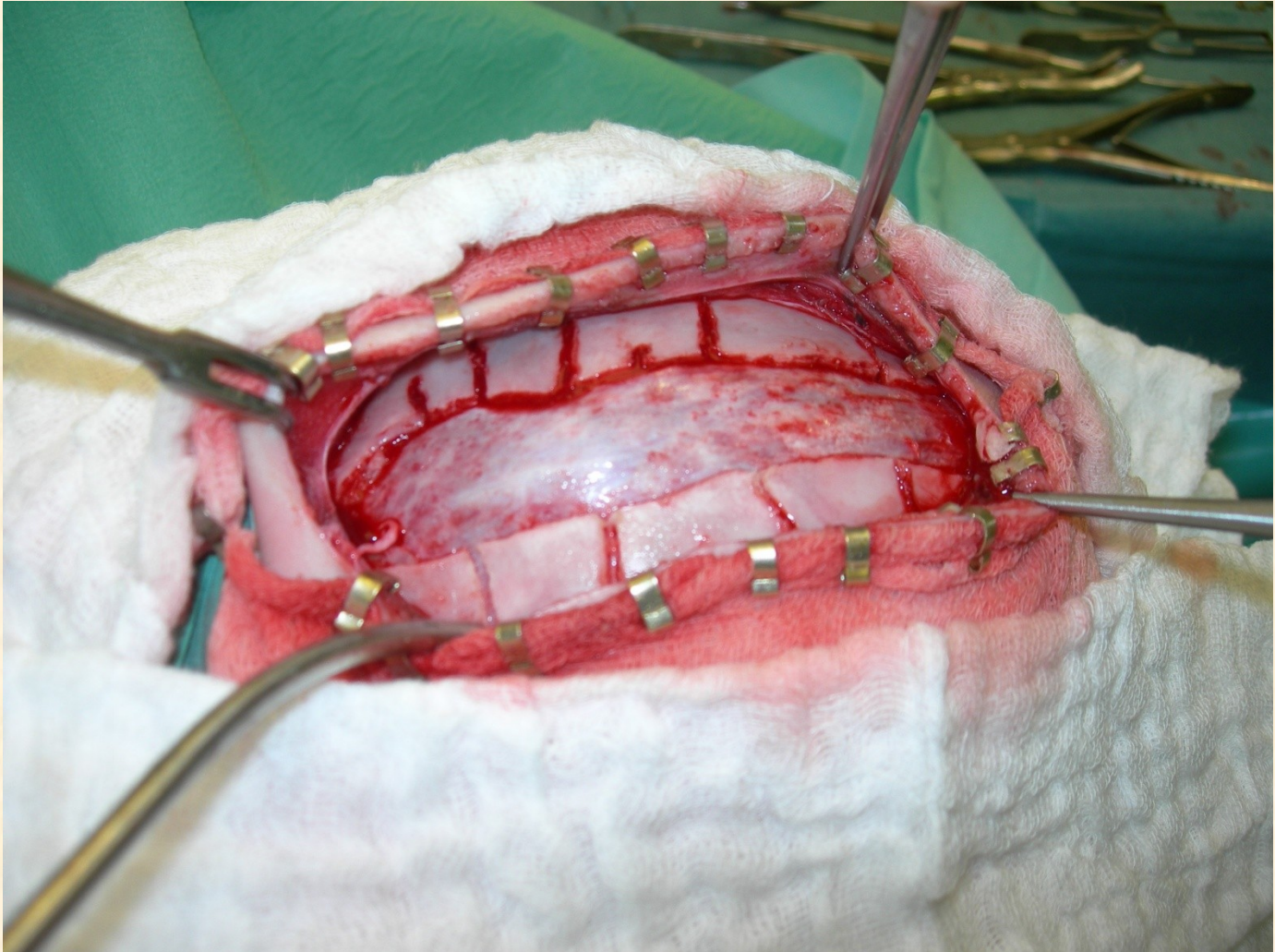
Morbus Crouzon



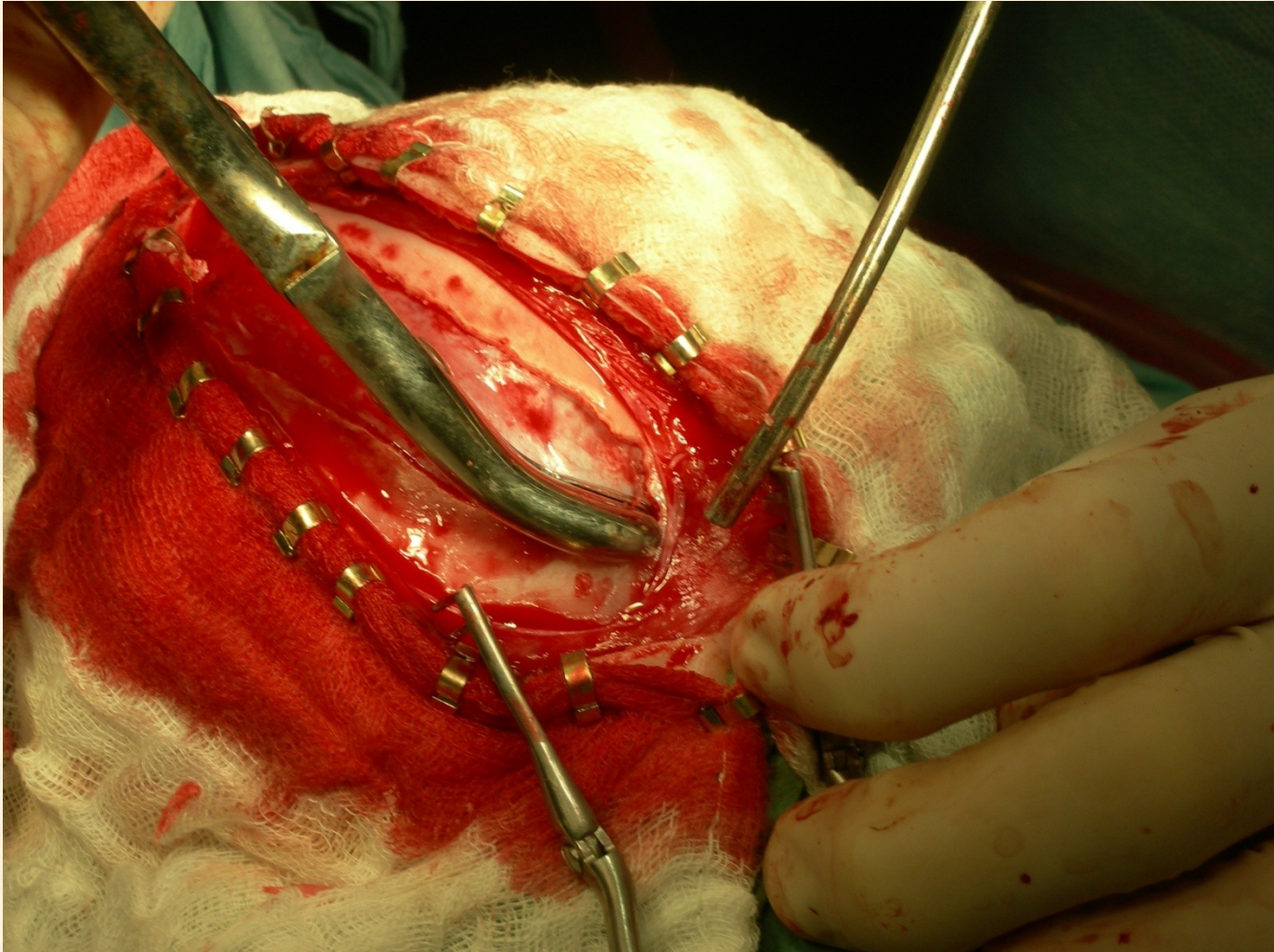
Morbus Crouzon



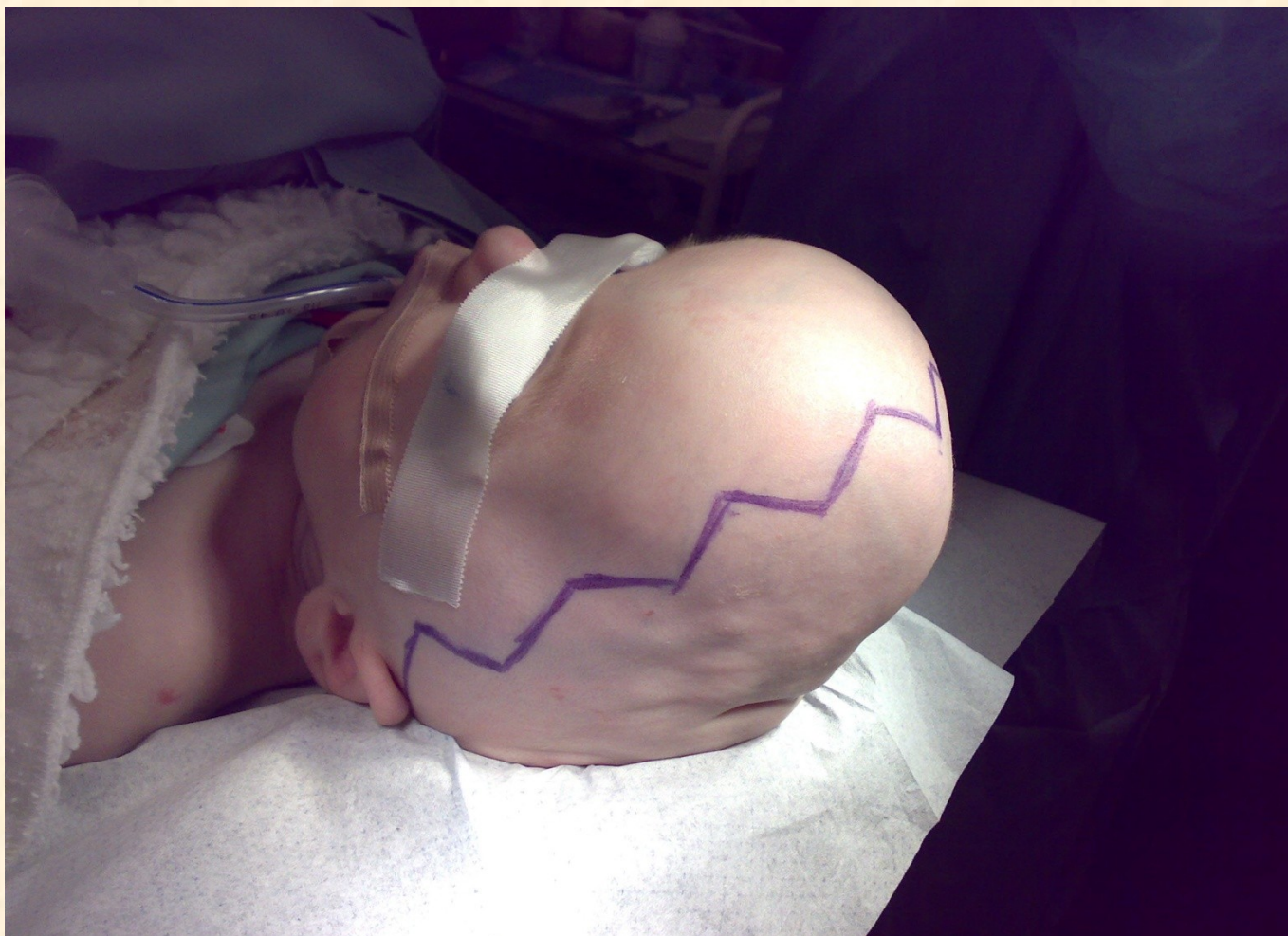
Morbus Crouzon



Morbus Crouzon



Vícečetná kraniosynostóza
stav před operací remodelační technikou



Vícečetná kraniosynostóza stav před operací remodelační technikou



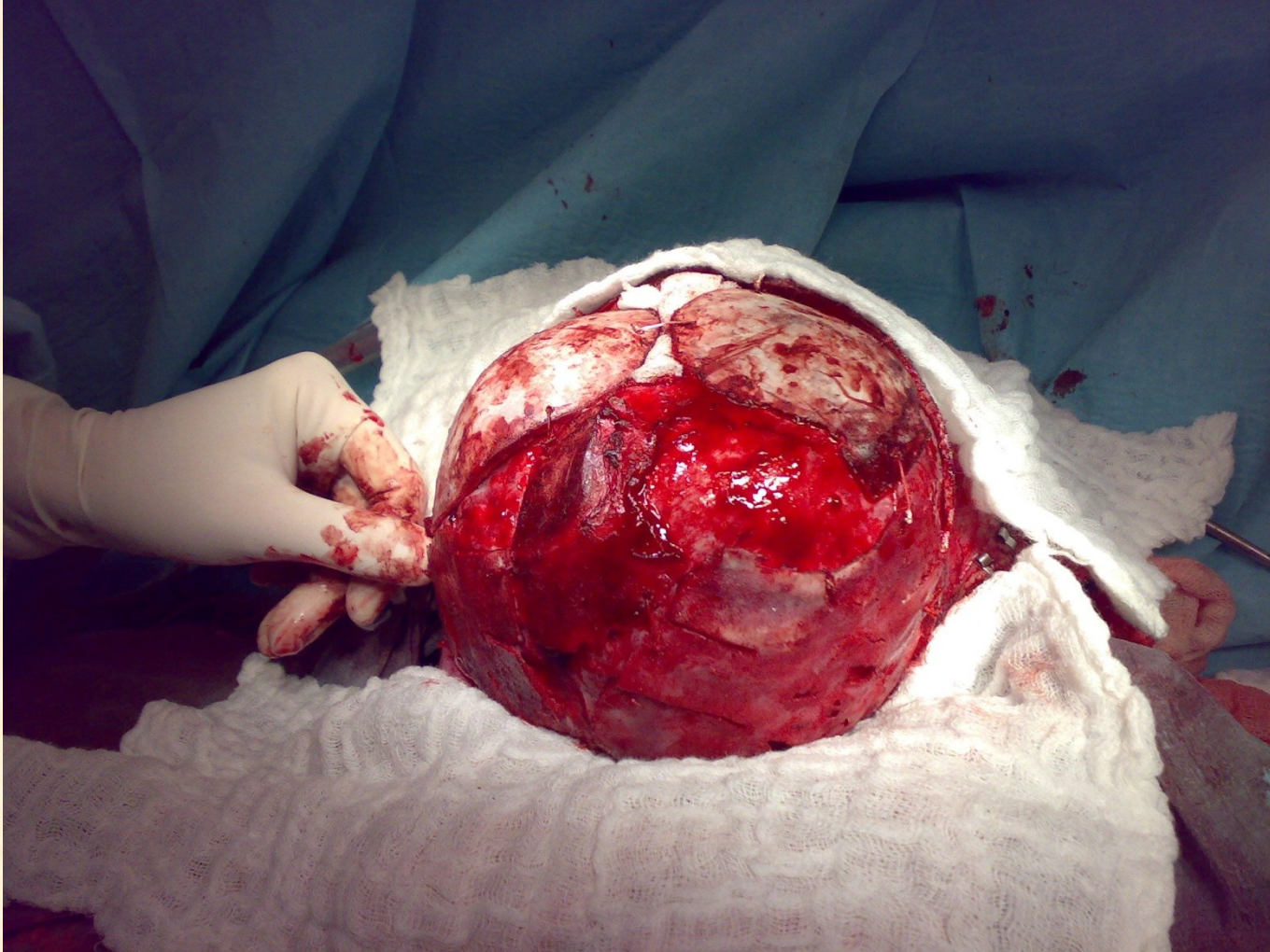
Operace remodelační technikou



Operace remodelační technikou



Operace remodelační technikou



Vícečetná kraniosynostóza
stav po operaci remodelační technikou



Vícečetná kraniosynostóza stav po operaci remodelační technikou



Vícečetná kraniosynostóza stav po operaci remodelační technikou



Pooperační péče

prevence úrazu hlavy – ochranná přilbička



Vrozené vývojové vady CNS

2. PÁTEŘ:

- A) Vývojové anomálie - sakralizace nebo lumbalizace obratlů, hemivertebra, fúze 1 a více obratlových těl, Klippel-Feilův sy (srůst 1 nebo více krčních obratlů)
- B) Spinální dysrafismus – defekt uzávěru neurální trubice se spina bifida (neúplný uzávěr páteřního kanálu)
 - a) spina bifida occulta- rozštěp páteře krytý kůží, bez dorzálního vyklenutí
 - b) spina bifida cystica- rozštěp páteře krytý kůží, s dorzálním vyklenutím měkkých tkání - meningokéla
 - c) spina bifida aperta- rozštěp páteře otevřený, s defektem kožního krytu – myelomeningokéla
- C) Spinální dermální sinus - vrozené vpáčení kožního krytu (nejč. lumbosakrálně), které může zasahovat intraspinálně

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

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.

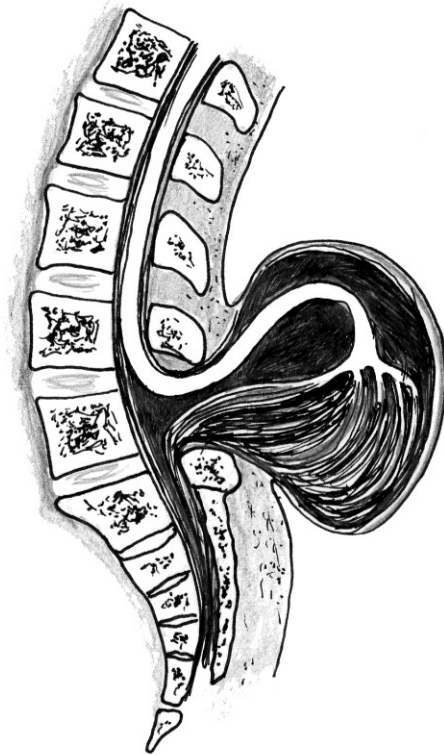
Rizikové faktory: nedostatek kyseliny listové v těhotenství

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

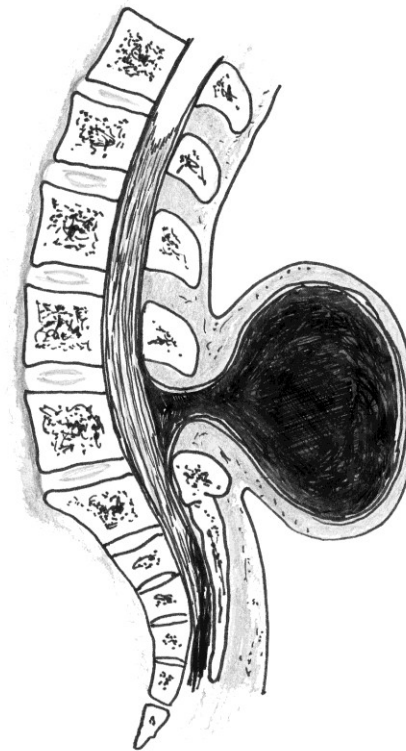
Přidružené stavy: hydrocefalus (v 65 – 85% případů)
Chiariho malformace (v 80% případů)

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)

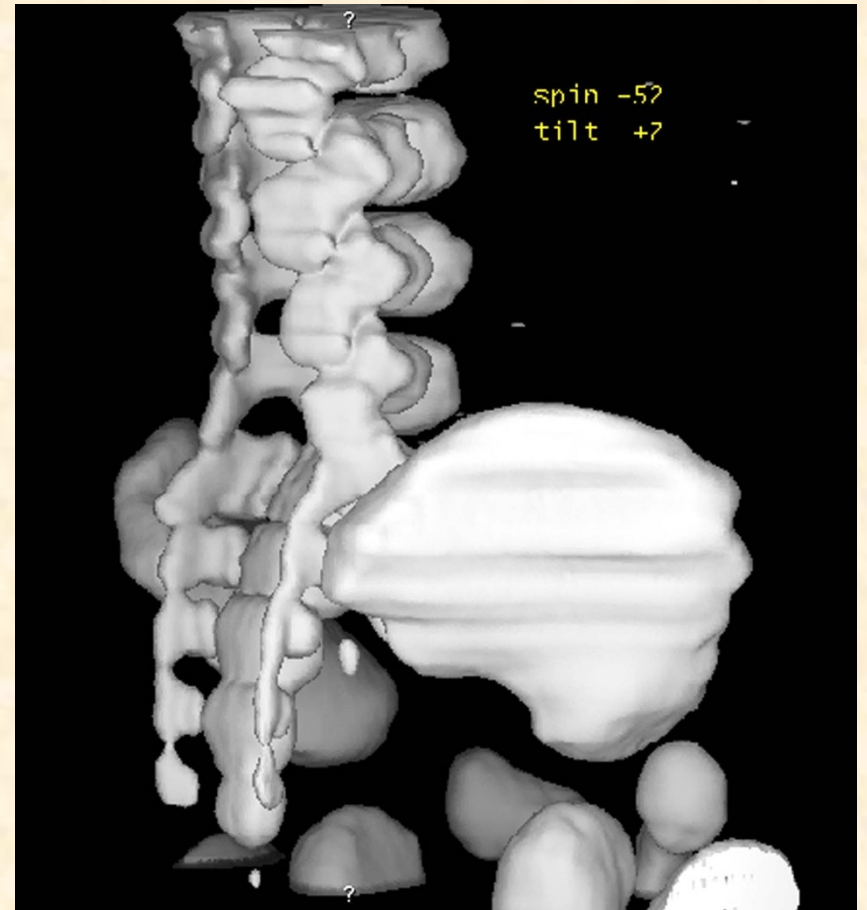
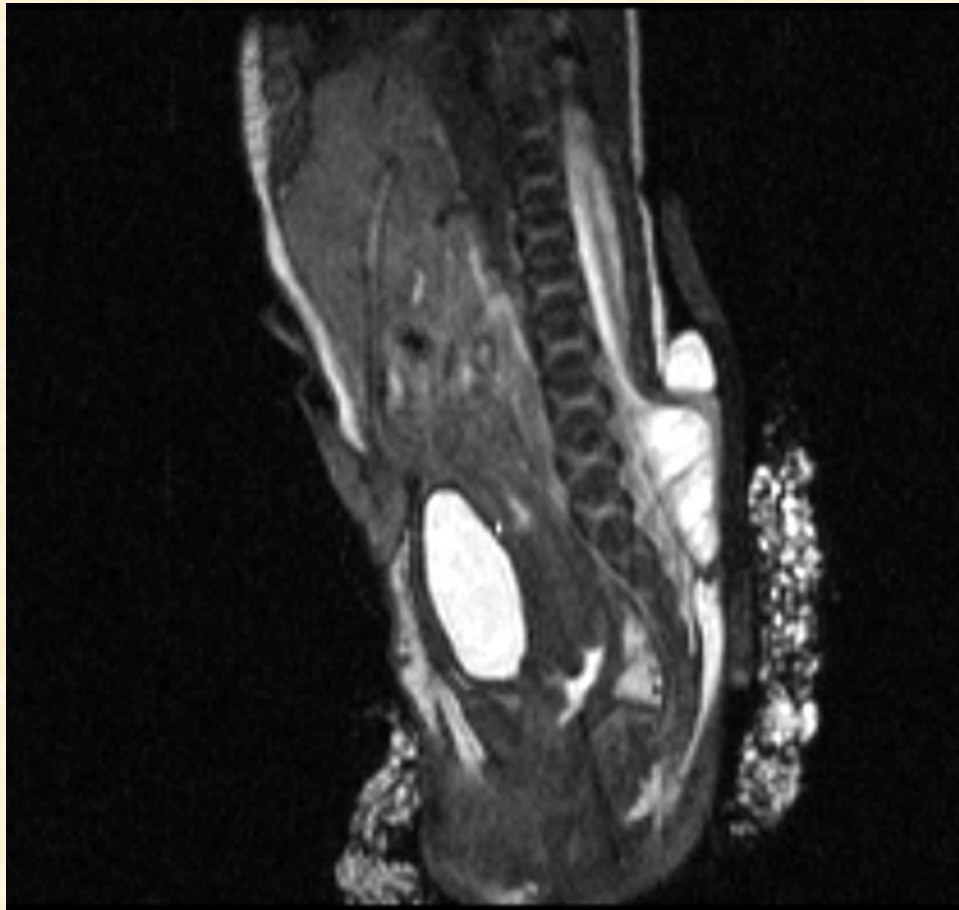
měření obvodu hlavy a sono vyšetření mozku k vyloučení hydrocefalu

CT a MRI vyšetření LS páteře

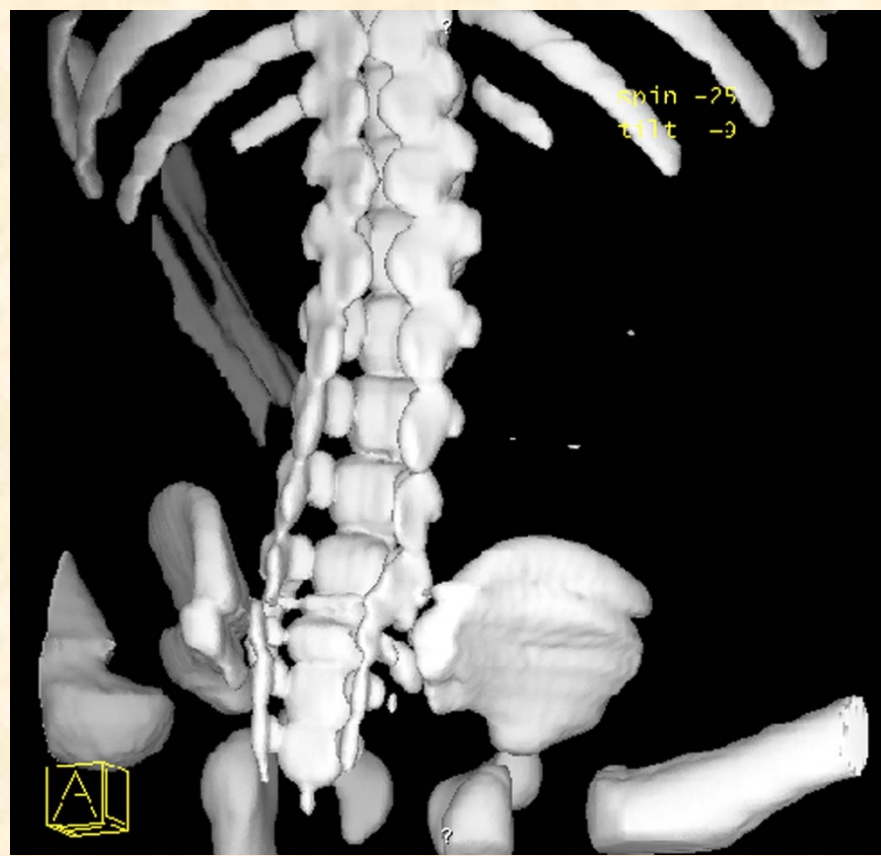
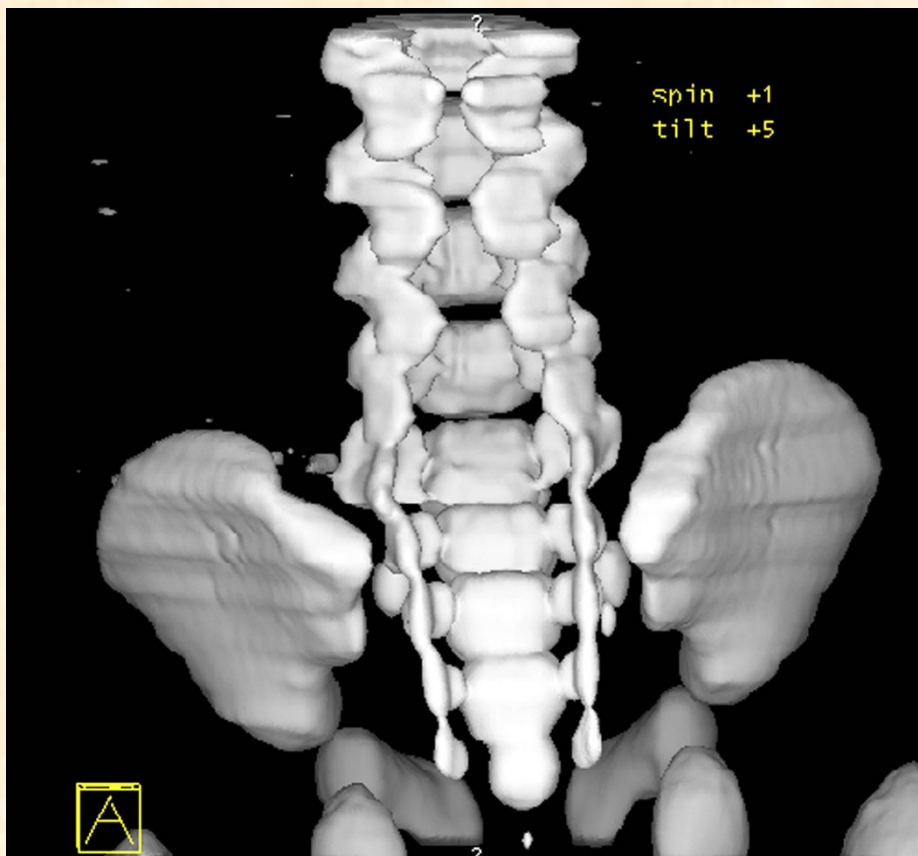
neurochirurgická intervence během 24 hodin

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

Vrozené vývojové vady CNS

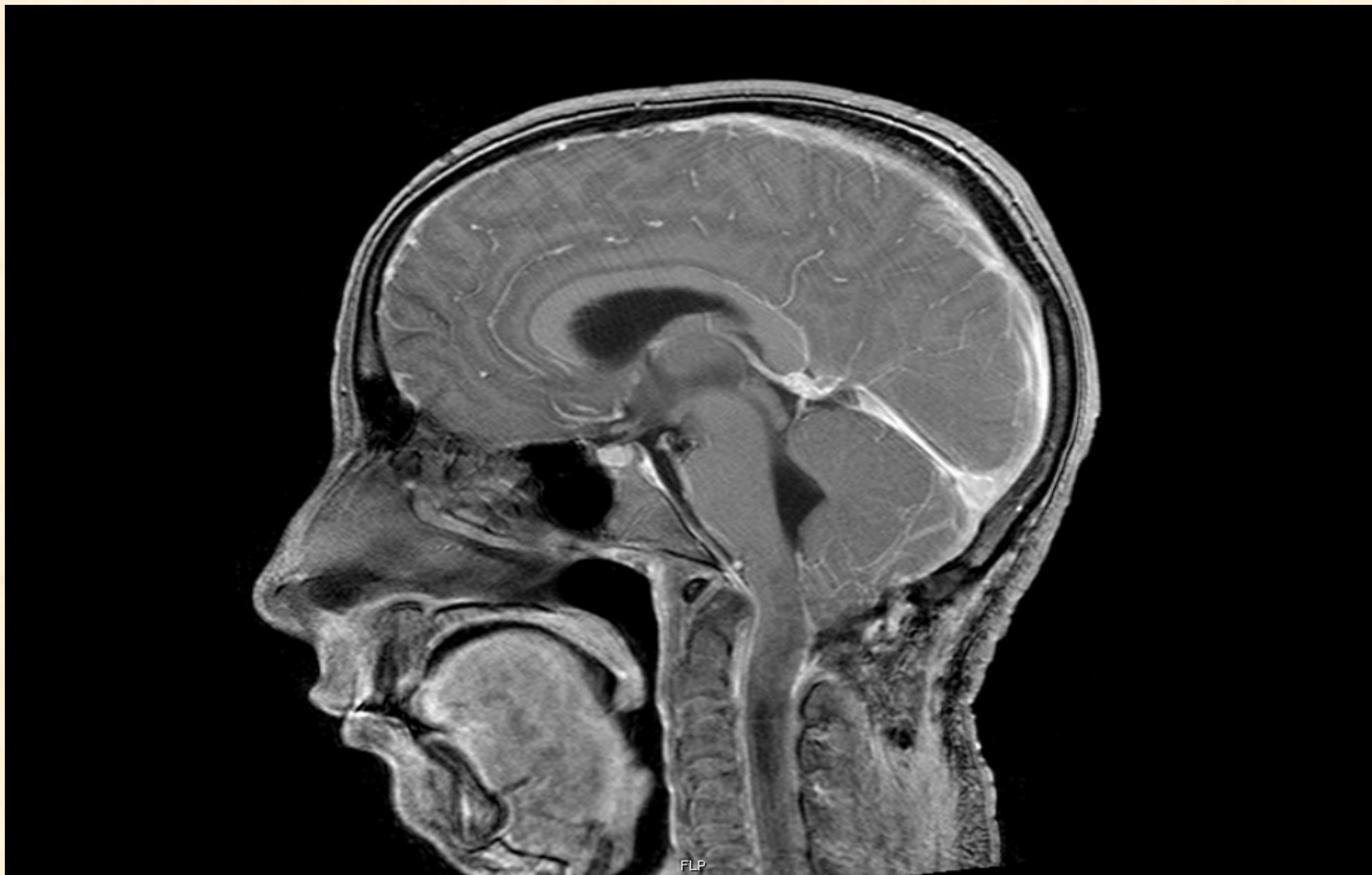
3. MALFORMACE ZADNÍ JÁMY LEBNÍ a CC PŘECHODU:

- A) Chiari malformace - vrozená abnormalita mozečku, mostu a prodloužené míchy
 - Chiari I - herniace tonzil mozečku pod úroveň foramen occipitalie magnum (často přidružená syringomyeli - dutina v míše)
 - Chiari II - kaudální herniace vermis mozečku, mozkového kmene a IV.komory (často sdružená s myelomeningokélou, syringomyelií a hydrocefalem)
- B) Bazilární imprese - patologická elevace baze zadní jámy lební spojená s kraniálním posunem krční páteře (dolní část mozečku a mozkového kmene se dostává do páteřního kanálu)

Chiari I, syringomyelie



Chiari I po operaci



Chiari I, syringomyelie



Chiari I po operaci

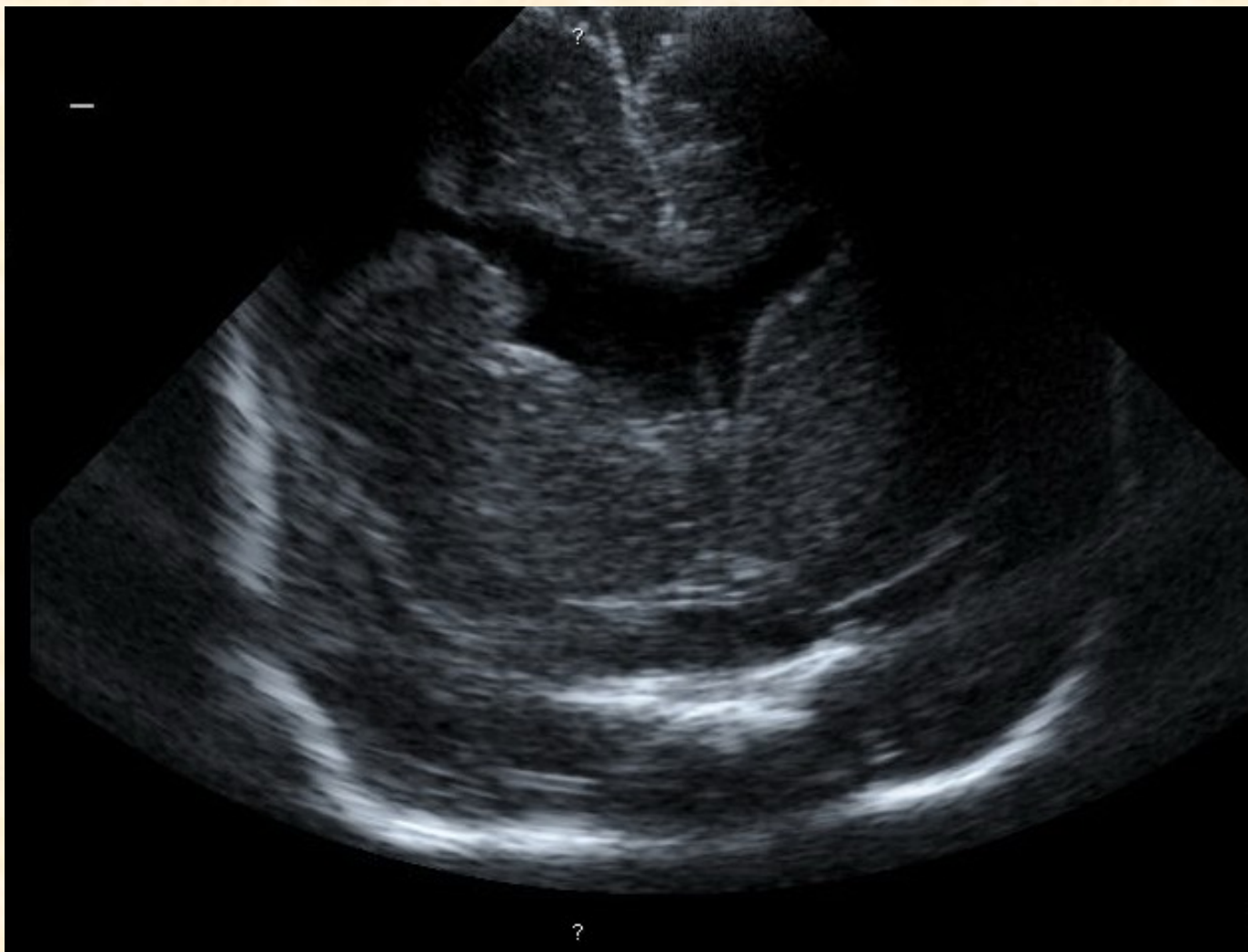


Vrozené vývojové vady CNS

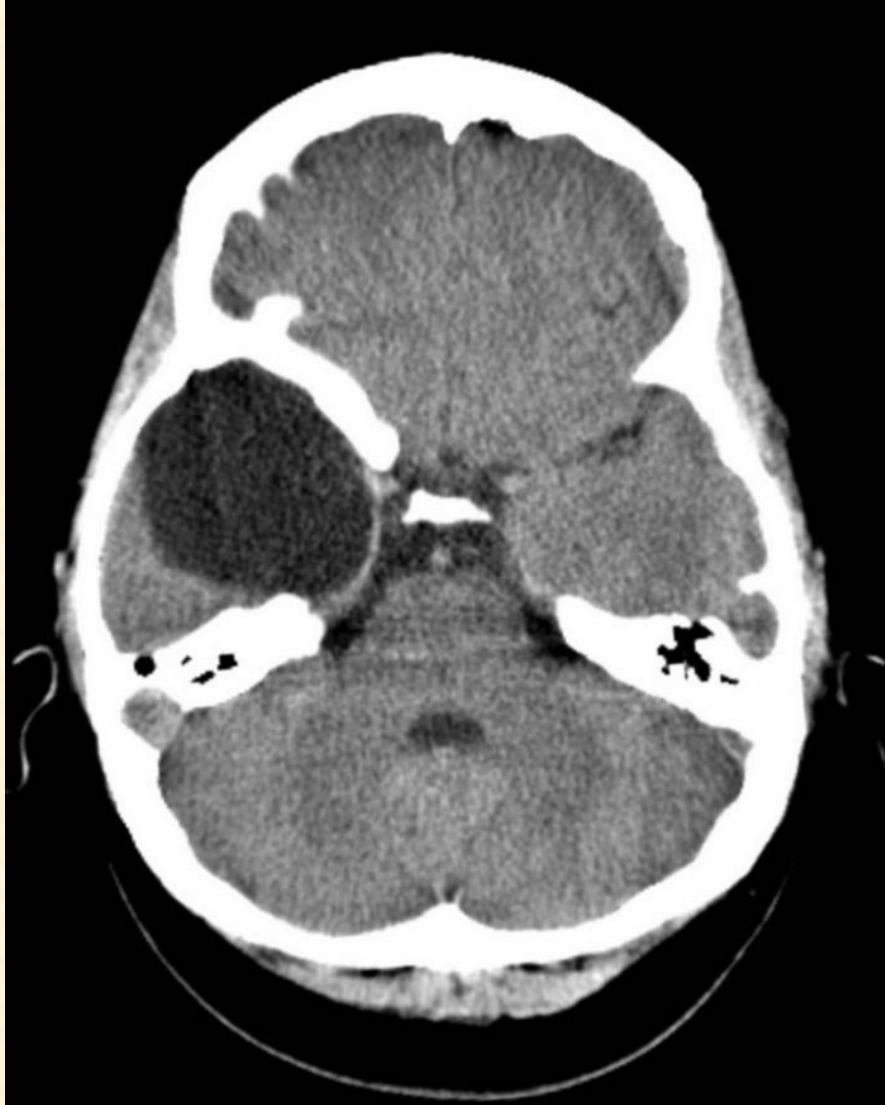
4. MOZEK:

- A) anencefalie- neslučitelná se životem
- B) ageneze nebo dysgeneze corpus callosum (porucha spojení obou mozkových hemisfér)
- C) porucha vývoje mozkových hemisfér (hemimegalencefalie- zvětšení hemisféry, schizencefalie- rozštěp mozkové hemisféry, porucha gyrifikace- liencefalie- agyrie, pachygyrie, polymicrogyrie, heterotopie šedé hmoty mozkové, holoprosencefalie- nevytvoření nebo neúplné oddělení mozkové hemisféry)
- D) arachnoidální cysty- kongenitální benigní cystické útvary vyplněné tekutinou podobnou likvoru a ohraničené membránou z arachnoidálních buněk, nejčastěji uložené supratentoriálně v temporální oblasti
- E) Dandy- Walkerova malformace- kongenitální mozečkový dysrafismus doprovázený rozšířením likvorových prostor v zadní jámě lební
- F) kongenitální stenóza Sylviova mokovodu- příčina triventrikulárního hydrocefalu

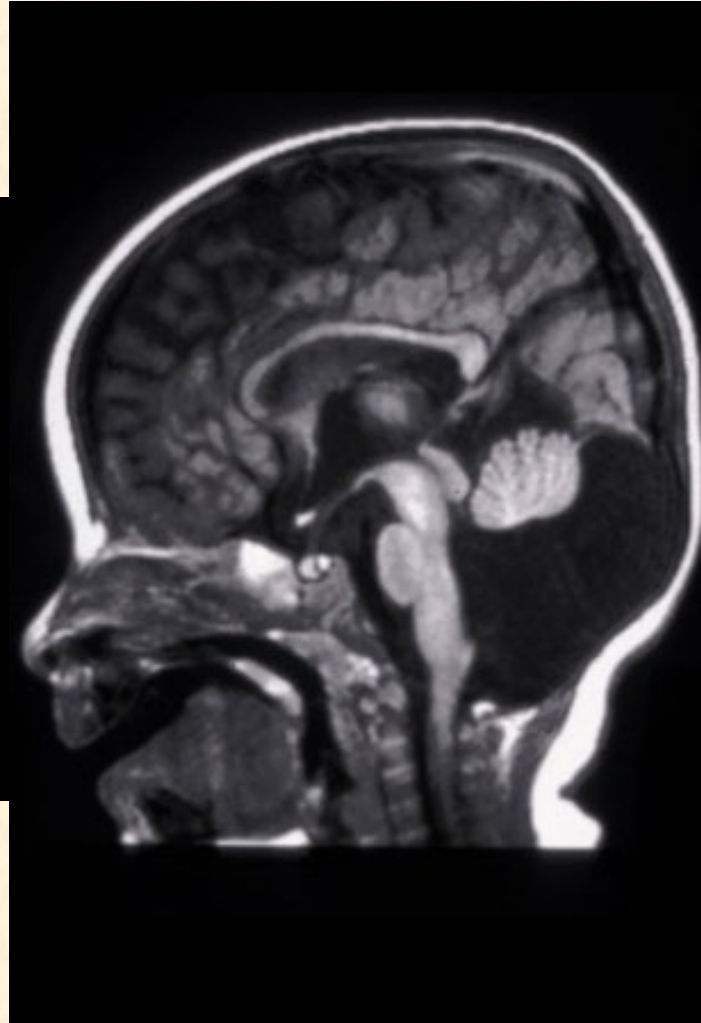
Schizencefalie



Arachnoideální cysta



Dandy Walker malformace



Stenosa Sylviova mokovodu



Vrozené vývojové vady CNS

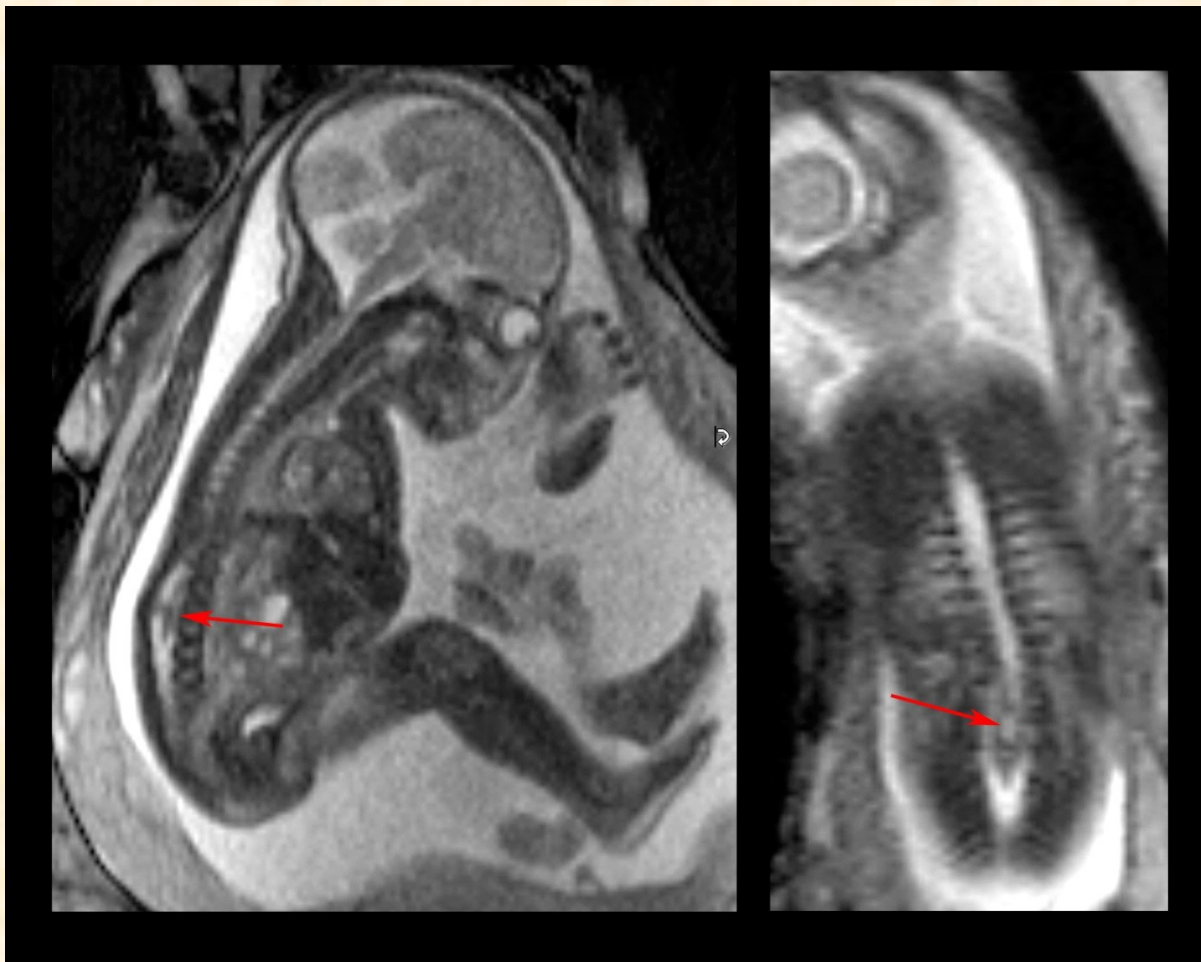
5. MÍCHA:

A) rozštěpové míšní malformace - zdvojení míchy:

- a) diastematomyelie- rozdělené míchy na 2 poloviny, každá ve svém durálním vaku, rozdělená chrupavčitě-kostěným mediálním septem
- b) diplomyelie- pravé zdvojení míchy, obě poloviny míchy jsou v jednom durálním vaku, rozdělené vazivovým mediálním septem, každá polovina míchy má nervové kořeny

B) hydromyelie –s yringomyelie - cystické rozšíření míšního kanálu naplněného tekutinou podobnou likvoru

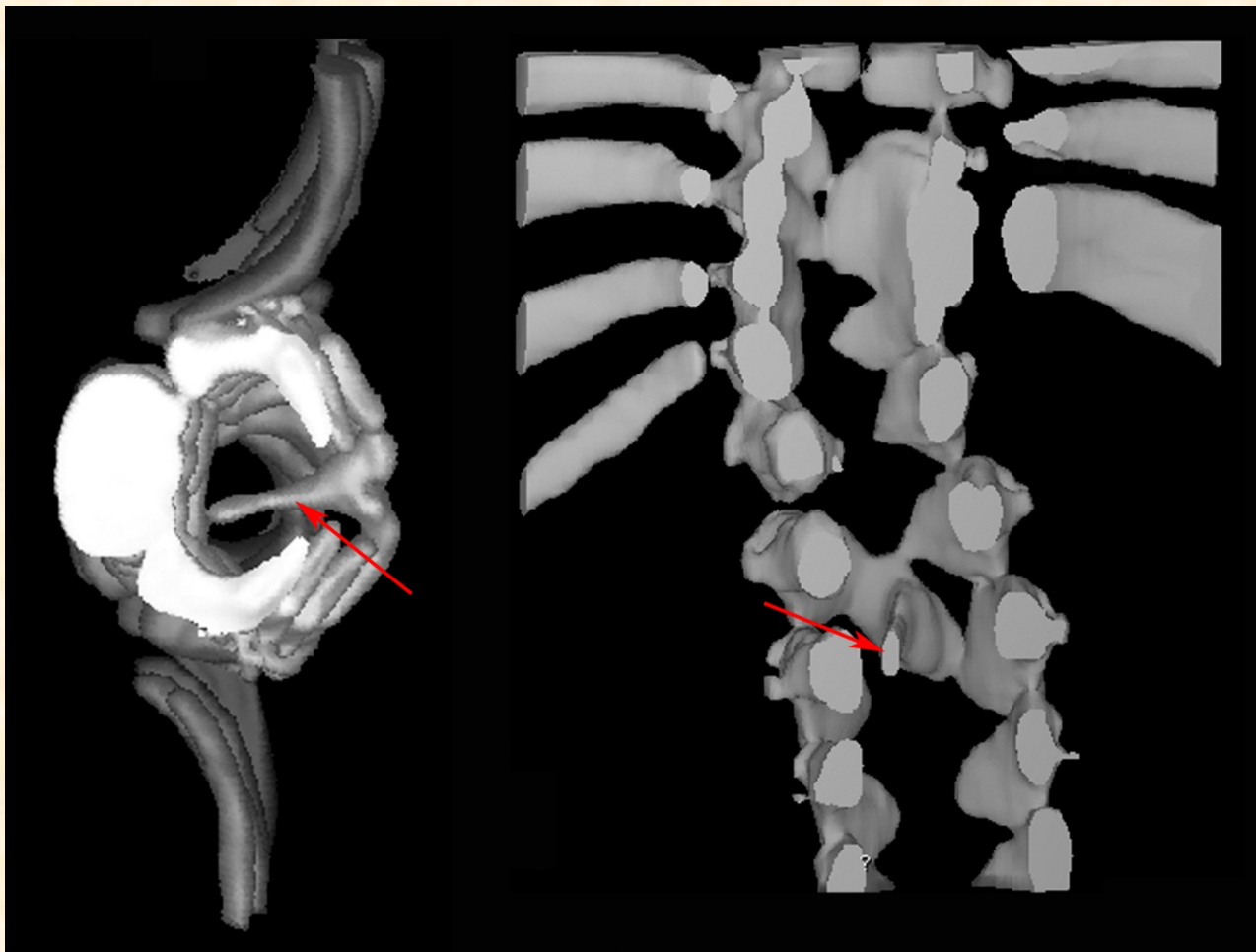
Prenatální MRI diastematomyelie



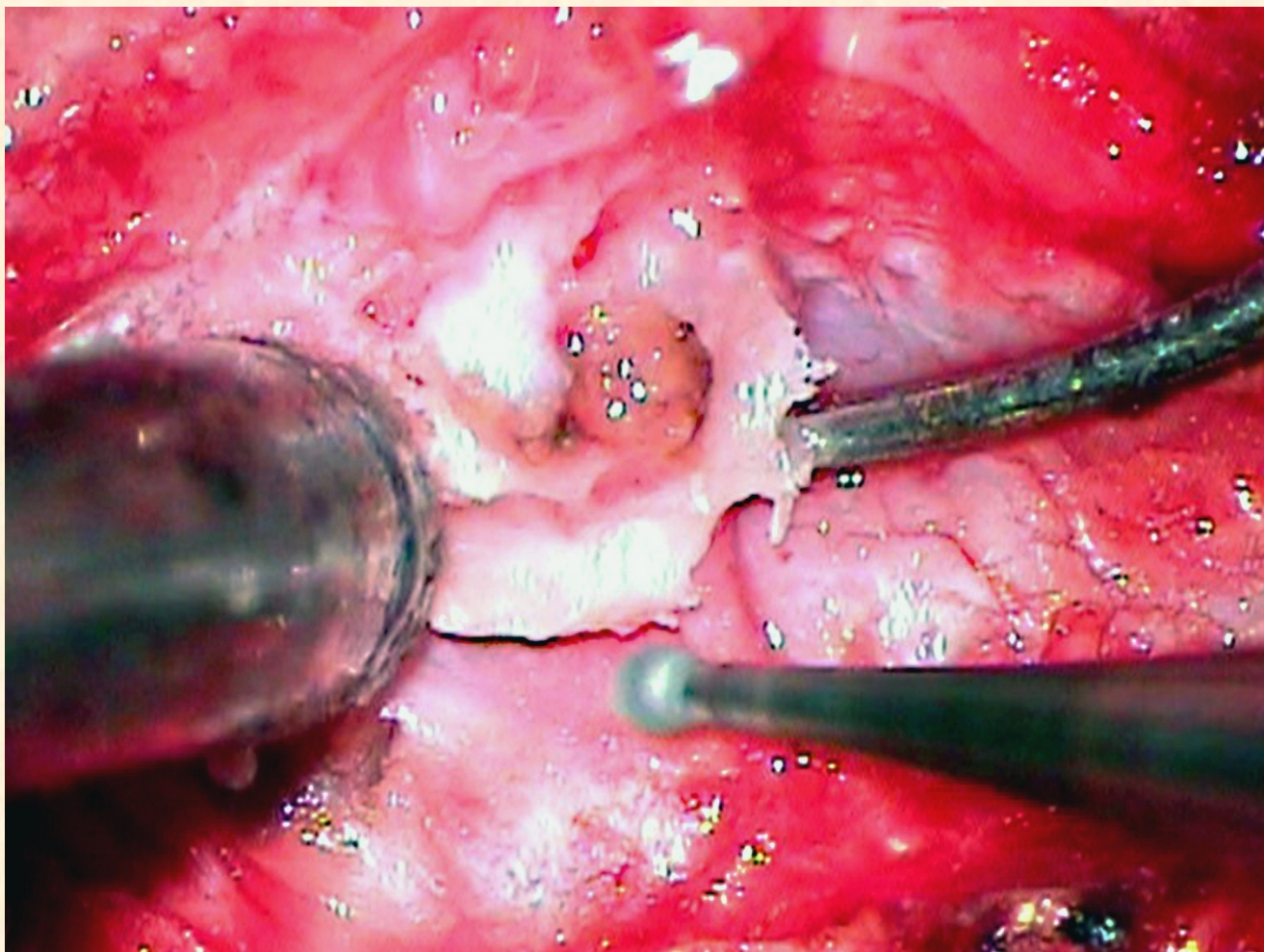
Postnatální MRI diastematomyelie



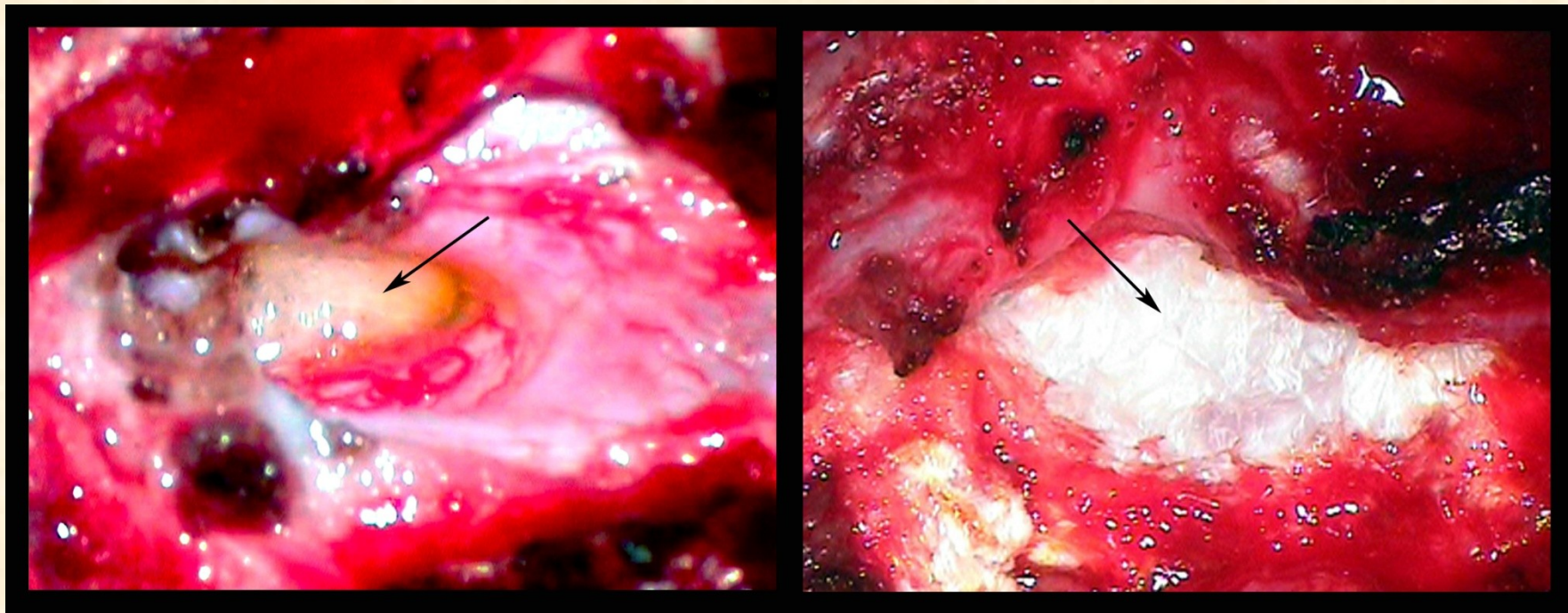
CT a CT3D diastematomyelie, kostěné septum



Peroperační foto diastematomyelie, kostěné septum



Peroperační foto diastematomyelie



Vrozené vývojové vady CNS - základní typy operací

ROZŠTĚPOVÉ VADY CNS S KÉLAMI:

DG: MRI vyšetření (nezbytné)

sono vyšetření (orientačně obsah kýlního vaku)

CT 3D rekonstrukce (zobrazení defektu kostních struktur)

neurologické vyšetření

Operace: otevřené kély akutně, kryté elektivně

Celková anestezie

Ventrálně uložené cefalokély - poloha na zádech, dorzálně uložené a spinální kély poloha na břiše

Vybavení: kraniotom, Luerovy kleště, Kerisonovy kleště, vysokoobrátková fréza, operační mikroskop, mikronástroje, náhrada tvrdé pleny, tkáňové lepidlo, TachoSil, Spongostan, Surgicell, atraumatické stehy

Komplikace: peroperační krvácení a krevní ztráty u dětí (transfuze), poranění žilního splavu u středočárových cefalokél (vzduchová embolie, velké krevní ztráty)

KRANIOSYNOSTÓZY:

DG: CT mozku a 3D rekonstrukce (zobrazení uzávěru lebečních švů)

Operace: do 1 roku věku, nejčastěji ve 4-6 měsících věku

Celková anestezie

Poloha na zádech

Kožní incize - biaurikulární vlnitá ve vlasové části hlav - kosmetický efekt

Vybavení: kraniotom, Luerovy kleště, Kerisonovy kleště, vysokoobrátková fréza (ochranné brýle!!)

Remodelační technika: fixace kostních fragmentů (vstřebatelné dlahy a šrouby nebo kostní silonové stehy)

Hemostatický materiál (Surgicell, Spongostan, TachoSil), subperiostálně Redonův sací dren

Sutura atraumatickým resorbovatelným stehem, ochranný obvaz hlavy!!

Komplikace: větší krevní ztráty (peroperačně transfuze), poranění žilního splavu (vzduchová embolie, profuzní žilní krvácení)

CHIARI MALFORMACE

DG: MRI vyšetření, neurologické vyšetření

Operace: celková anestezie, poloha vsedě, trojbodová Mayfieldova fixace hlavy

Vybavení: kraniotom, Luerovy kleště, Kerisonovy kleště, vysokoobrátková fréza, operační mikroskop, mikronástroje, náhrada tvrdé pleny, atraumatická sutura, hemostatický materiál (Surgicell, Spongostan, TachoSil)

Komplikace: durotomie - vzduchová embolie nebo krvácení z okcipitálního žilního splavu

Operace sincipitální encefalokély







