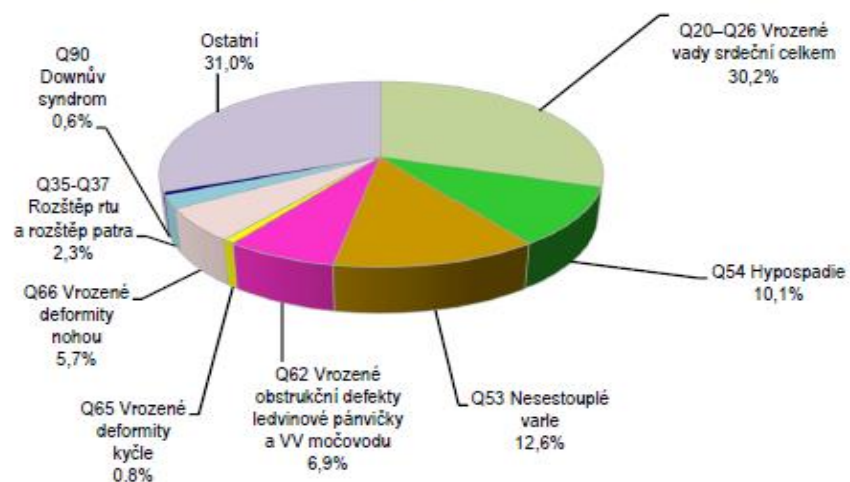


# Teratologie kardiovaskulárního systému

V období od roku 2000 do roku 2015 se pohybuje incidence vrozených vývojových vad (všech) u živě narozených dětí v rozmezí 3,6 až 4,8 %. Nejvyšší hodnota byla v roce 2012: 475 na 10 000 živě narozených (celkem 6 572), v roce 2015 bylo 5 891 narozených dětí s vrozenou vadou. Procento postižených chlapců kolísá v uvedeném období mezi 57 a 61 %.

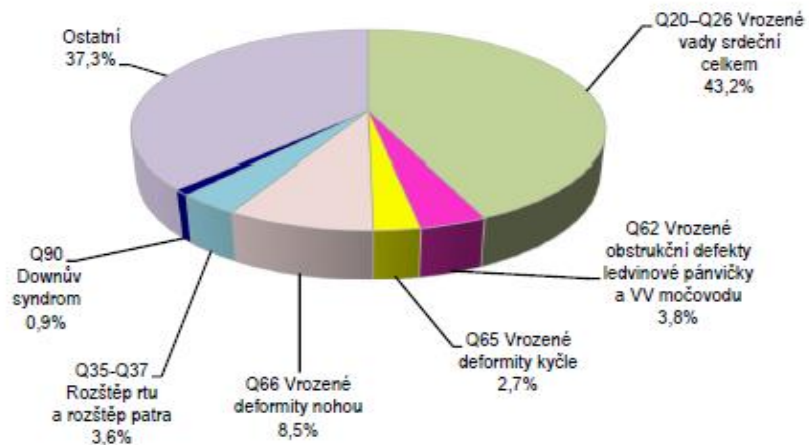
### 5. Struktura vrozených vad u živě narozených, v roce 2015

#### Chlapci



### 6. Struktura vrozených vad u živě narozených, v roce 2015

#### Dívky



Vrozené vady u narozených v roce 2015

2.1 Vývoj vybraných vrozených vad u živě narozených dětí - absolutně

2011	2012	2013	2014	2015				Druh vrozené vady	Kód dg. VV
				celkem	chlapci	dívky	neurč. pohlaví		
54	49	46	45	43	20	23	-	Downův syndrom	Q90
8	6	2	5	5	3	2	-	Edwardsův syndrom	Q91.0–3
1	1	3	3	2	2	-	-	Patauův syndrom	Q91.4–7
1	4	9	9	3	-	3	-	Turnerův syndrom	Q96
1 438	1 317	1 339	1 312	1 233	799	434	-	Celkem vybrané vrozené vady	
5 232	5 255	5 017	4 948	4 658	2 619	2 038	1	Ostatní vrozené vady	
6 670	6 572	6 356	6 260	5 891	3 418	2 472	1	Úhrn zjištěných vrozených vad	
								z toho:	
2 590	2 533	2 434	2 443	2 099	1 031	1 068	-	Vrozené vady srdeční celkem	Q20–Q26

## 2.1 Vývoj vybraných vrozených vad u živě narozených dětí - absolutně

2011	2012	2013	2014	2015				Druh vrozené vady	Kód dg. VV
				celkem	chlapci	dívky	neurč. pohlaví		
3	1	2	1	4	2	2	-	Anencefalie, kraniorachischisis	Q00.0-1
1	1	5	3	2	1	1	-	Encephalocele	Q01
17	11	9	8	9	2	7	-	Microcephalia	Q02
18	25	24	10	16	6	10	-	Vrozený hydrocefalus	Q03
11	11	24	9	11	5	6	-	Spina bifida - rozštěp páteře	Q05
9	2	4	7	1	1	-	-	Anoftalmus, mikroftalmus	Q11.0-2
5	4	3	6	7	6	1	-	Microtia	Q17.2
36	37	28	36	37	23	14	-	Transpozice velkých cév	Q20.3, 5
36	35	19	34	25	12	13	-	Falotova tetralogie	Q21.3
8	13	9	10	5	2	3	-	Syndrom hypoplastického levého srdce	Q23.4
61	43	42	60	56	37	19	-	Koarktační aorty	Q25.1
12	13	11	12	11	6	5	-	Anomální napojení plicních žil	Q26.2-4
79	89	84	78	76	24	52	-	Rozštěp patra	Q35
56	54	41	50	38	24	14	-	Rozštěp rtu	Q36
66	44	53	51	51	29	22	-	Rozštěp rtu a patra	Q37
48	44	49	32	33	20	13	-	Vrozené vady jícnu	Q39
45	26	36	40	36	17	19	-	Vroz. chyb., atřezie a stenóza ten. střeva	Q41
39	48	72	59	36	12	24	-	Anorekt. atřezie, vroz. chybění a stenóza	Q42.0-3
4	3	1	3	2	1	1	-	Atrézie žlučových cest	Q44.2
375	318	351	341	346	346	x	-	Hypospadie	Q54
69	56	53	63	64	39	25	-	Ageneze ledvin	Q60.0-2
62	76	89	67	69	37	32	-	Cystická nemoc ledvin	Q61
196	202	185	182	162	78	84	-	Polydaktylie	Q69
49	43	34	40	31	17	14	-	Redukční defekty končetin	Q71-3
12	6	6	4	6	3	3	-	Osteochondrodysplazie	Q77
24	25	11	19	20	12	8	-	Vrozená brániční kýla	Q79.0
17	15	17	12	13	7	6	-	Omphalocele	Q79.2
16	12	17	13	13	5	8	-	Gastroschisis	Q79.3

# Vrozené vývojové vady srdce a velkých cév

- vysoká četnost: až 2,0% živě narozených dětí
- 8% geneticky podmíněné (např. trisomie chr. 18, 21, Turnerův syndrom, mutace některých genů - DiGeorgeův syndrom), většina - polyfaktoriální původ (vlivy prostředí, klasické teratogeny: thalidomid, virus zarděnek, retinoidy, alkohol, diabetes závislý na inzulinu, ...)
- anomální ohnutí srdeční trubice, nezaložení některých jejích částí, nezaložené nebo neúplné přepážky, perzistence komunikací typických pro fetální období, zúžení (stenóza) či neprůchodnost (atrézie)
- detekce UZ možná v 17.-18. týdnu
- některé neslučitelné s extrauterinním životem

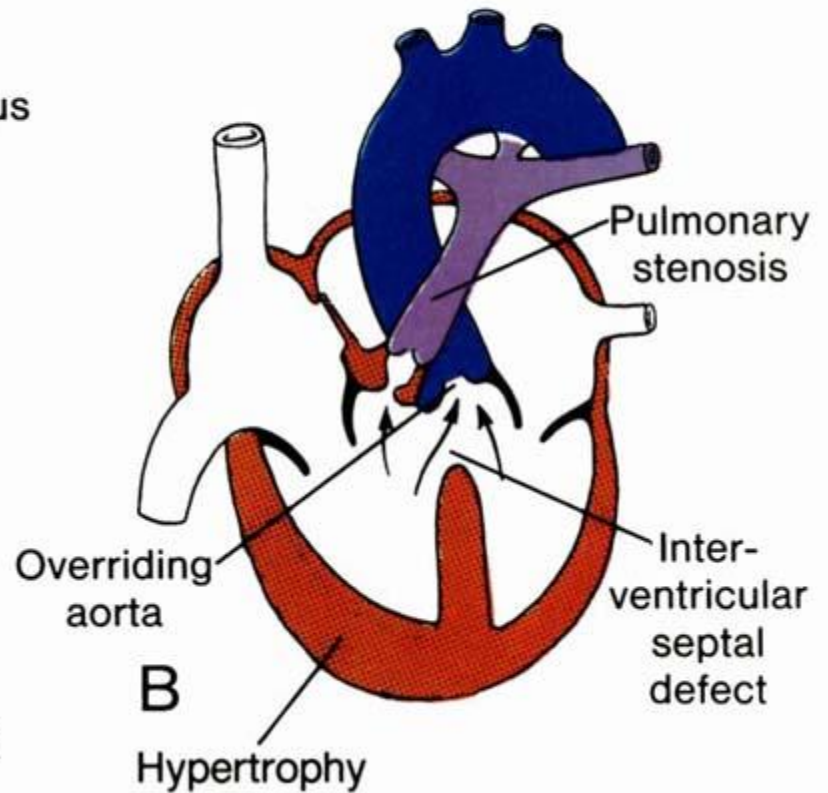
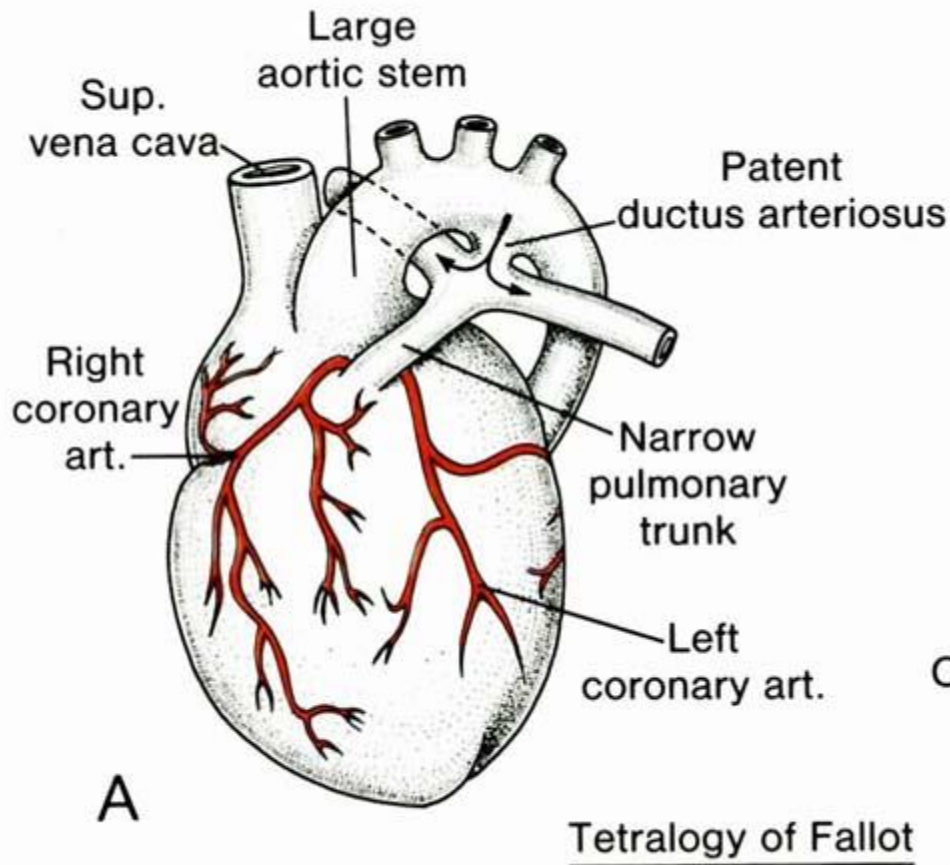
# Vrozené vývojové vady srdce a velkých cév

- 1. s levoprávním zkratem** (nejčastější) – okysličená krev proudí z levé poloviny srdce do pravé nebo z aorty do plicní tepny
- zvýšený plicní průtok, chybění cyanózy (u malých defektů) nebo pozdní cyanóza (u velkých defektů)
  - důležitá včasná diagnóza a korekce (hypertrofie pravé komory a ireversibilní postižení plicního řečiště)
  - defekt komorového septa, defekt síňového septa (foramen ovale apertum), absence předsíňového septa, otevřená Botalova dučej

# Vrozené vývojové vady srdce a velkých cév

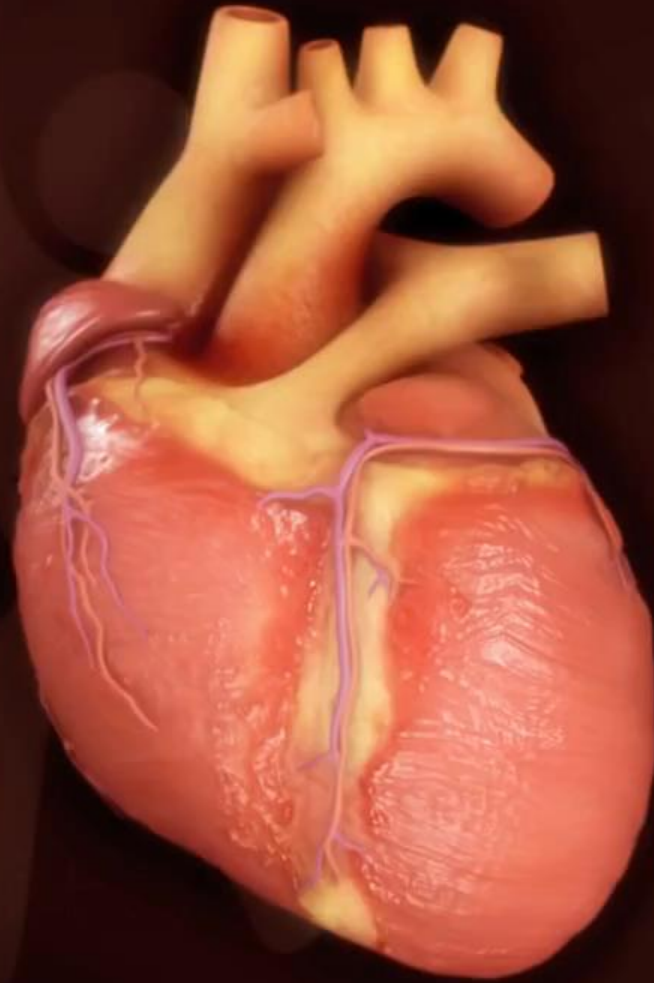
**2. s pravolevým zkratem**: složité, kombinované malformace, kdy část žilní krve přestupuje přímo do velkého oběhu

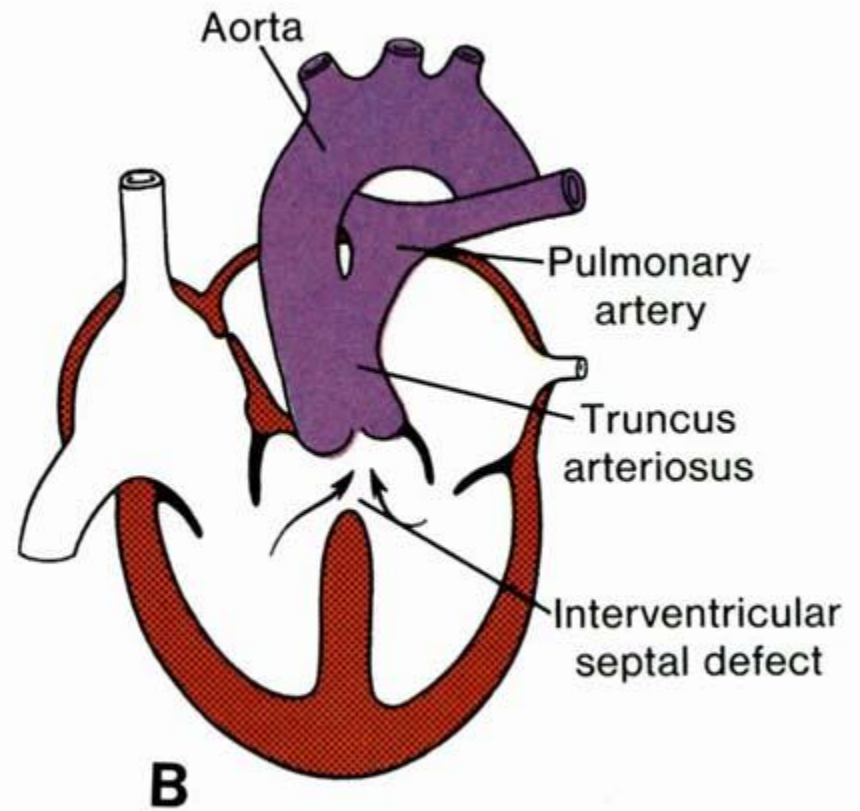
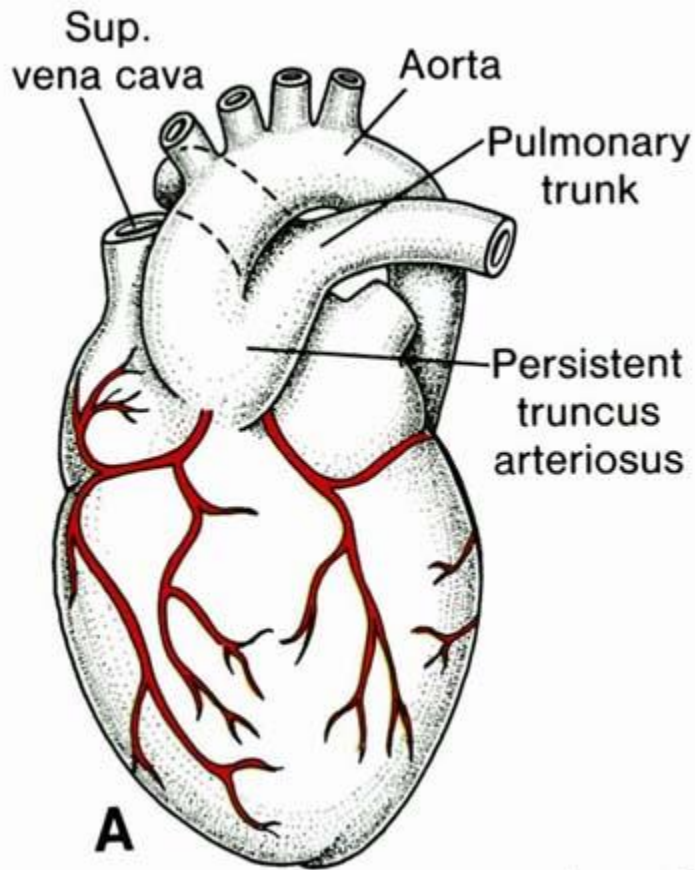
- hypoxie – cyanóza
- Fallotova tetralogie, transpozice velkých cév, truncus arteriosus persistens, atrézie trojcípé chlopně



**Fallová tetralogie:** stenóza truncus pulmonalis, defekt komorového septa, dextropozice aorty, hypertrofie pravé komory  
Příčina: nerovnoměrné rozdělení conus cordis a truncus arteriosus (posun septum aortopulmonale dopředu)





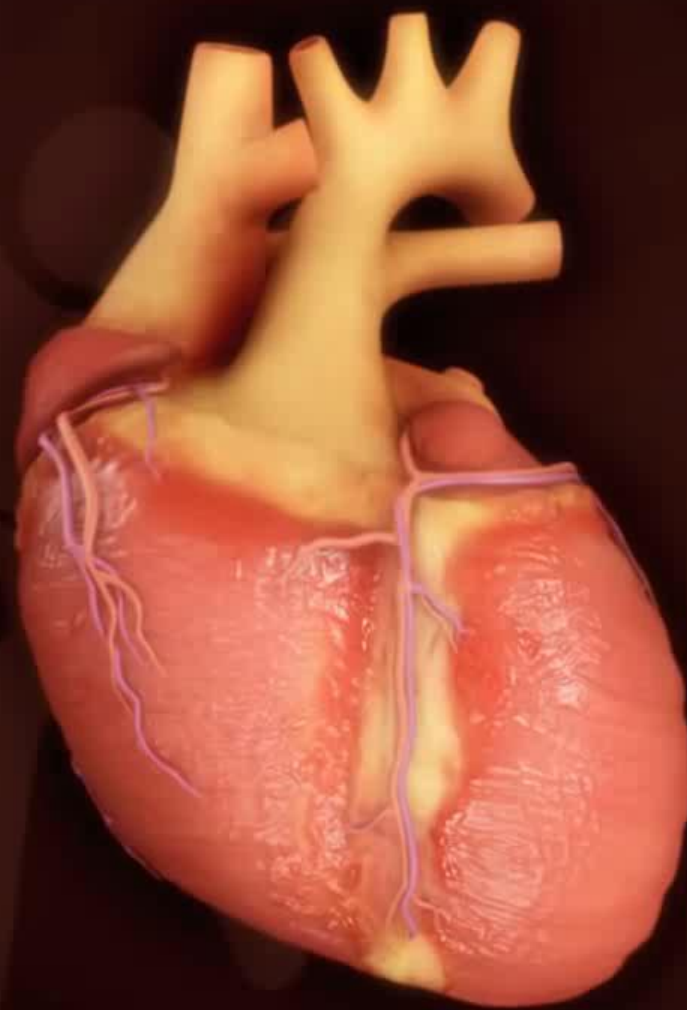


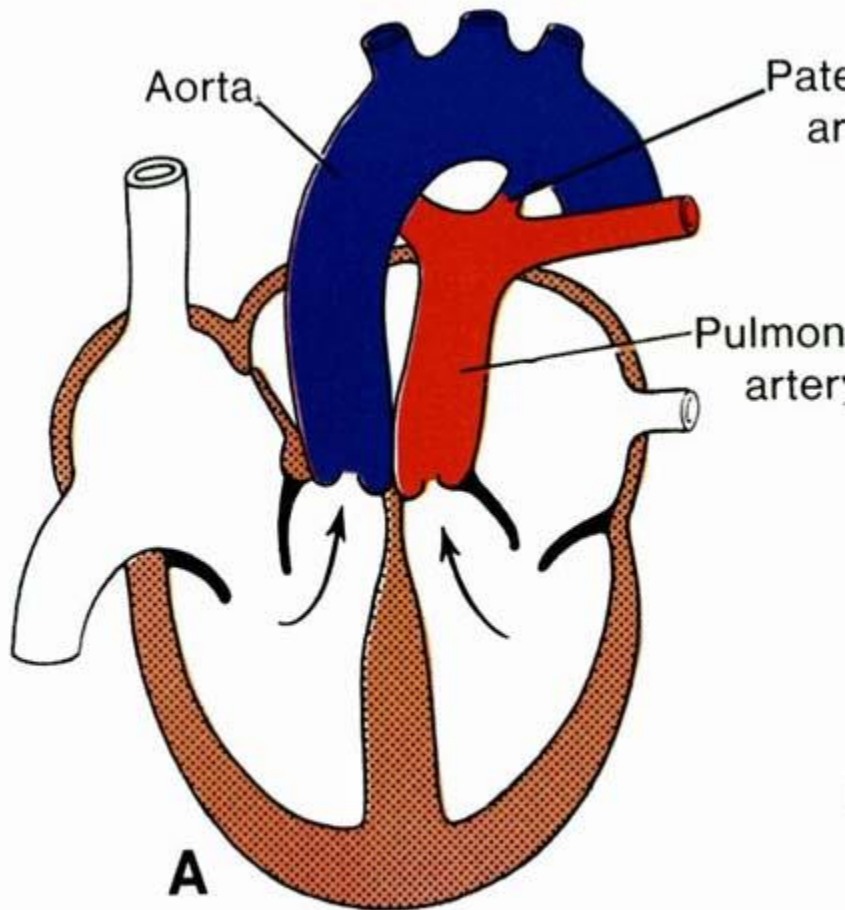
Persistent Truncus Arteriosus

## Truncus arteriosus persistens:

aorta a truncus pulmonalis neodděleny, vždy spojeno s defektem komorového septa, krev do nerozdělených cév jde z obou komor = společná komora

*kompletní mísení krve → cyanóza celého těla*

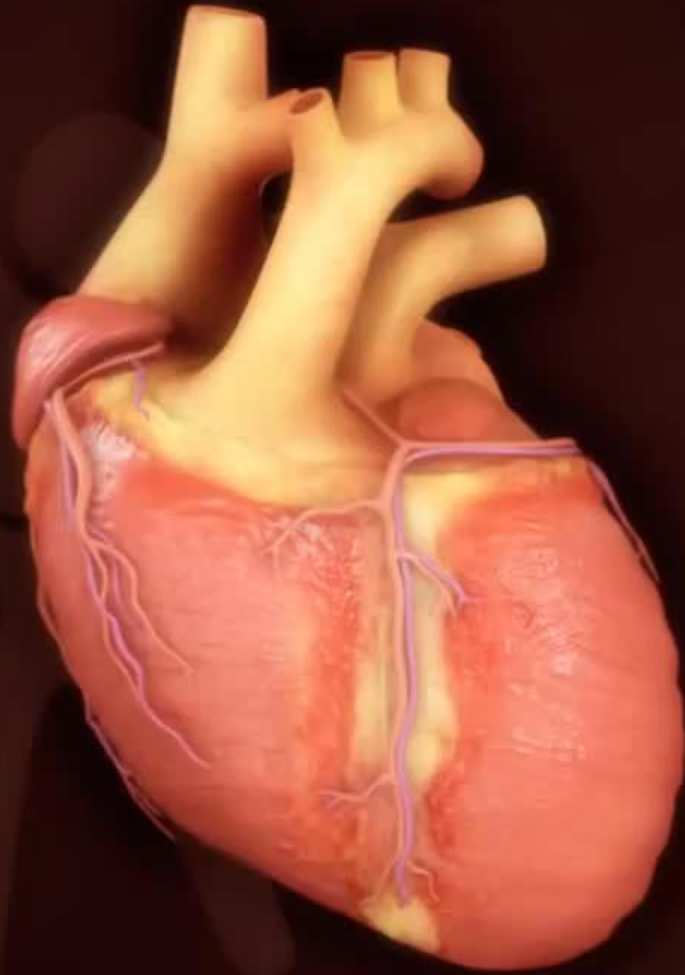


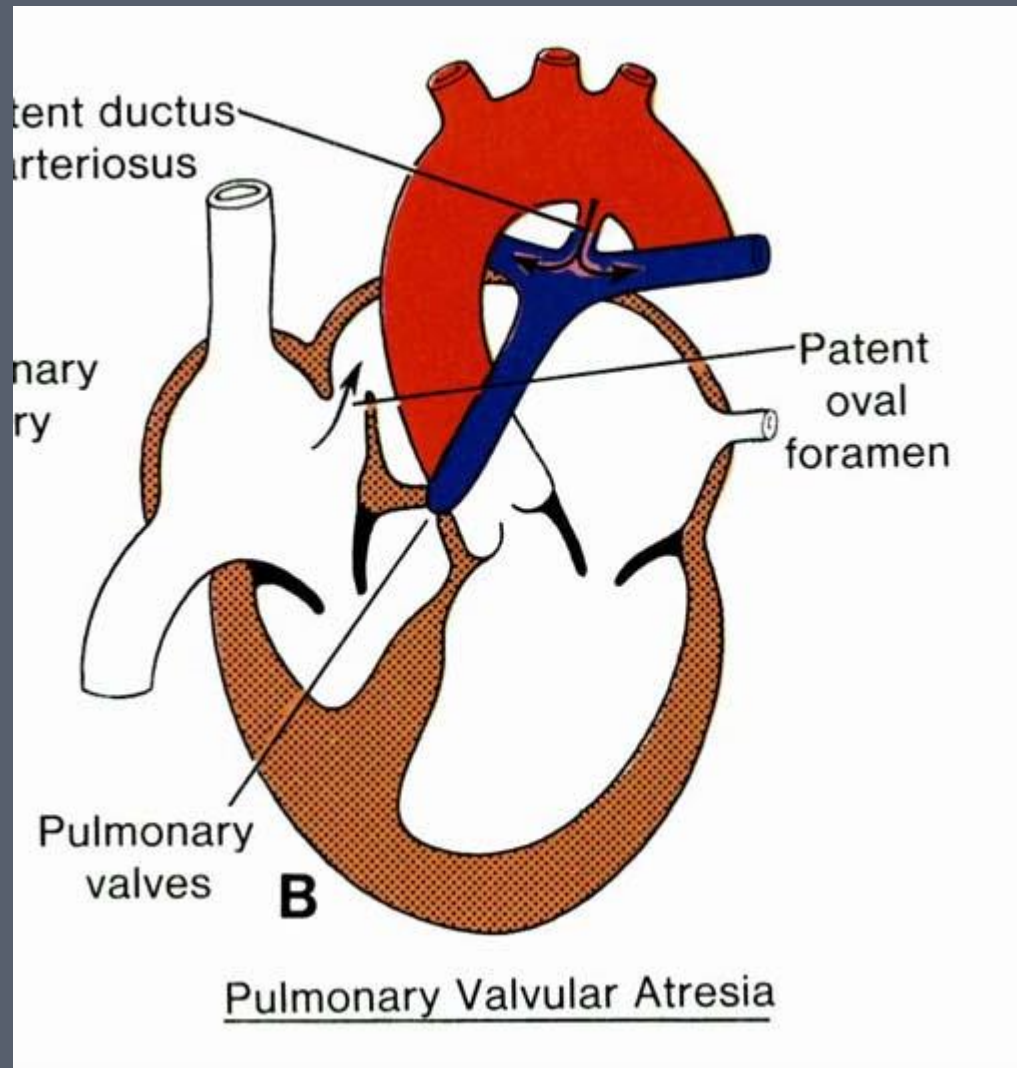


Transposition of Great Vessels

## Transpozice velkých cév:

- pokud není spojena s defektem interventrikulárního či interatriálního septa nebo otevřeným d. arteriosus – neslučitelná se životem (úplné oddělení velkého a malého krevního oběhu)
- cyanóza,
- prognóza neléčených (chirurgicky) špatná

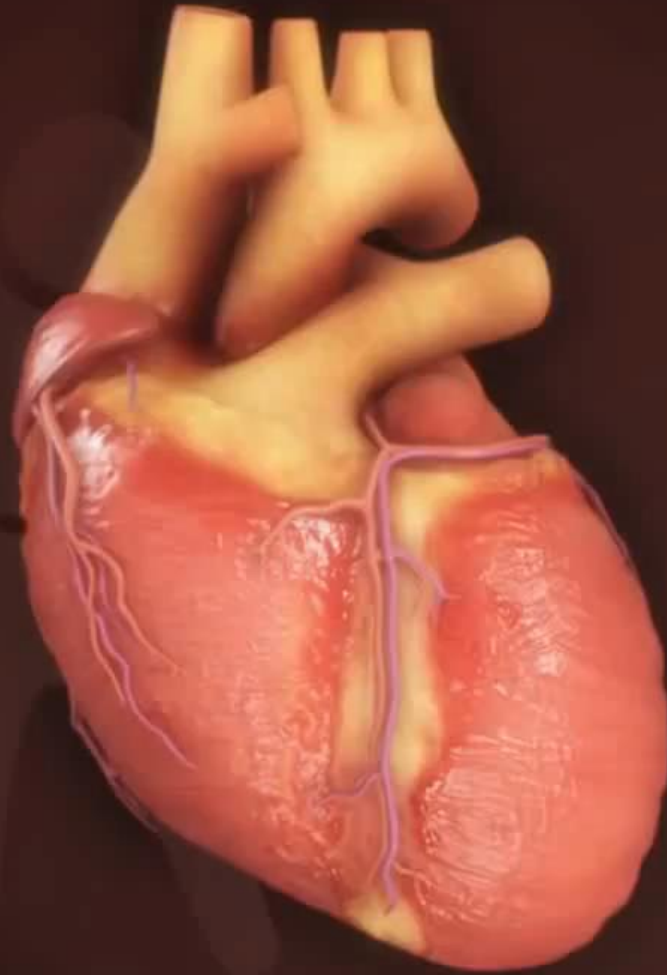




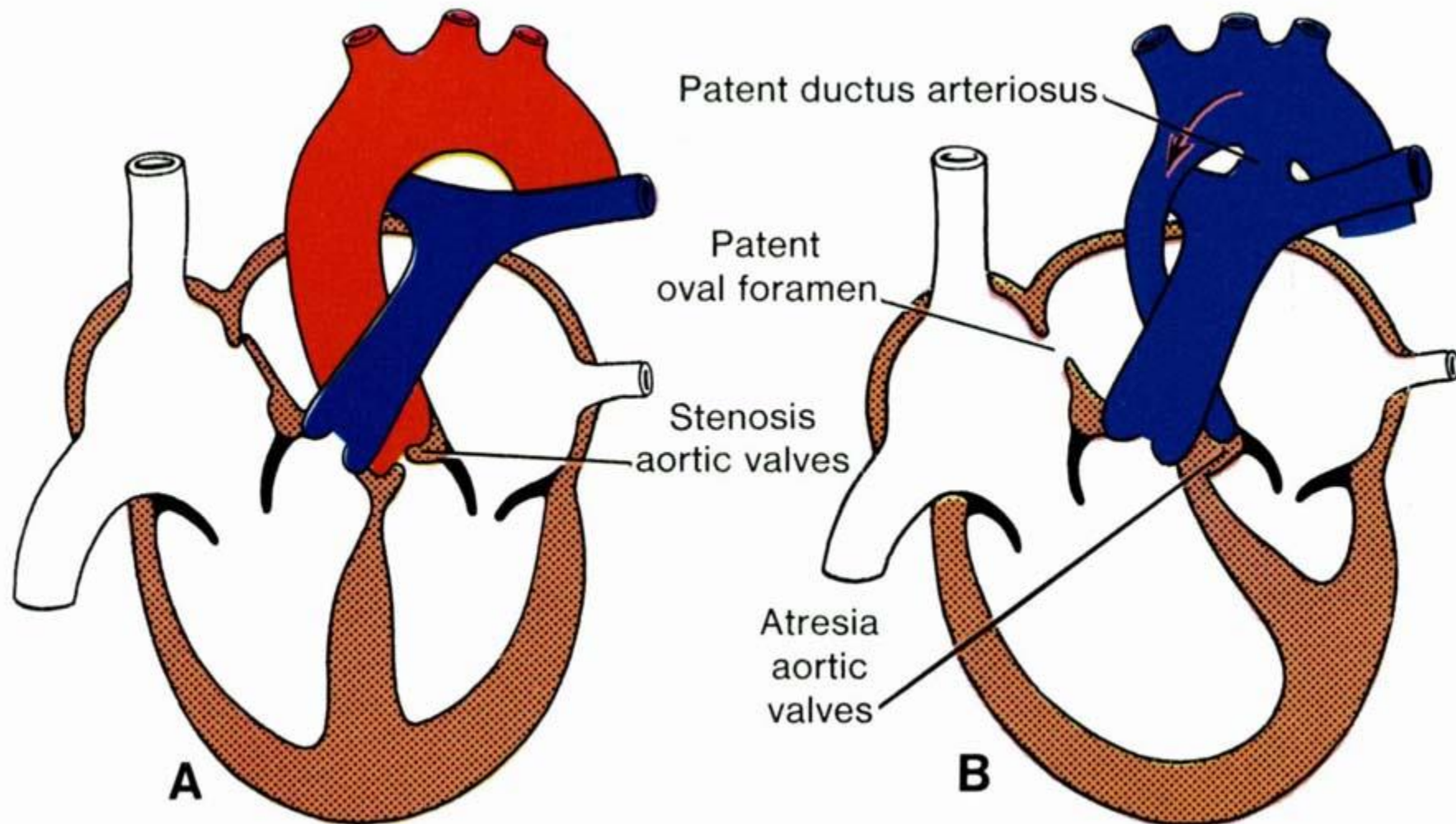
## Atrézie truncus pulmonalis:

hypoplasie pravého srdce, krev do plicních tepen jde pouze skrze ductus arteriosus, otevřené foramen ovale je jedinou výtokovou cestou z pravé poloviny srdce, ductus arteriosus je vždy otevřen a je jedinou cestou krve do plic

**Defekt atrioventrikulárního kanálu**  
nerozdělení společného atrioventrikulárního ústí  
na levou a pravou polovinu – nedošlo ke srůstu  
endokardových polštářků, často u dětí s  
Downovým syndromem (15 – 20%)







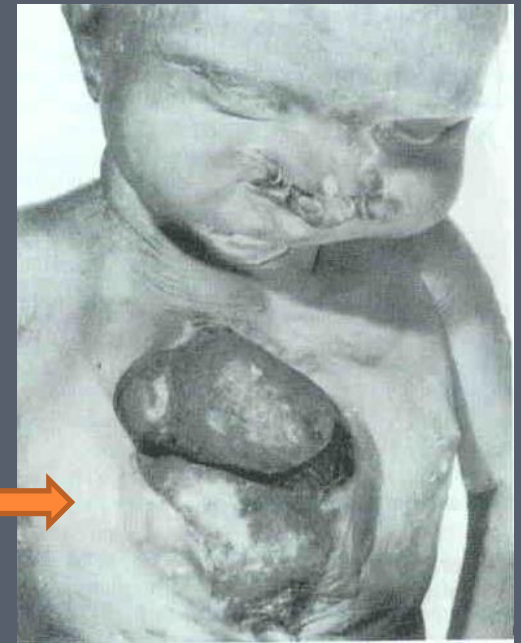
**Stenóza aorty:**  
hypertrofie levé komory

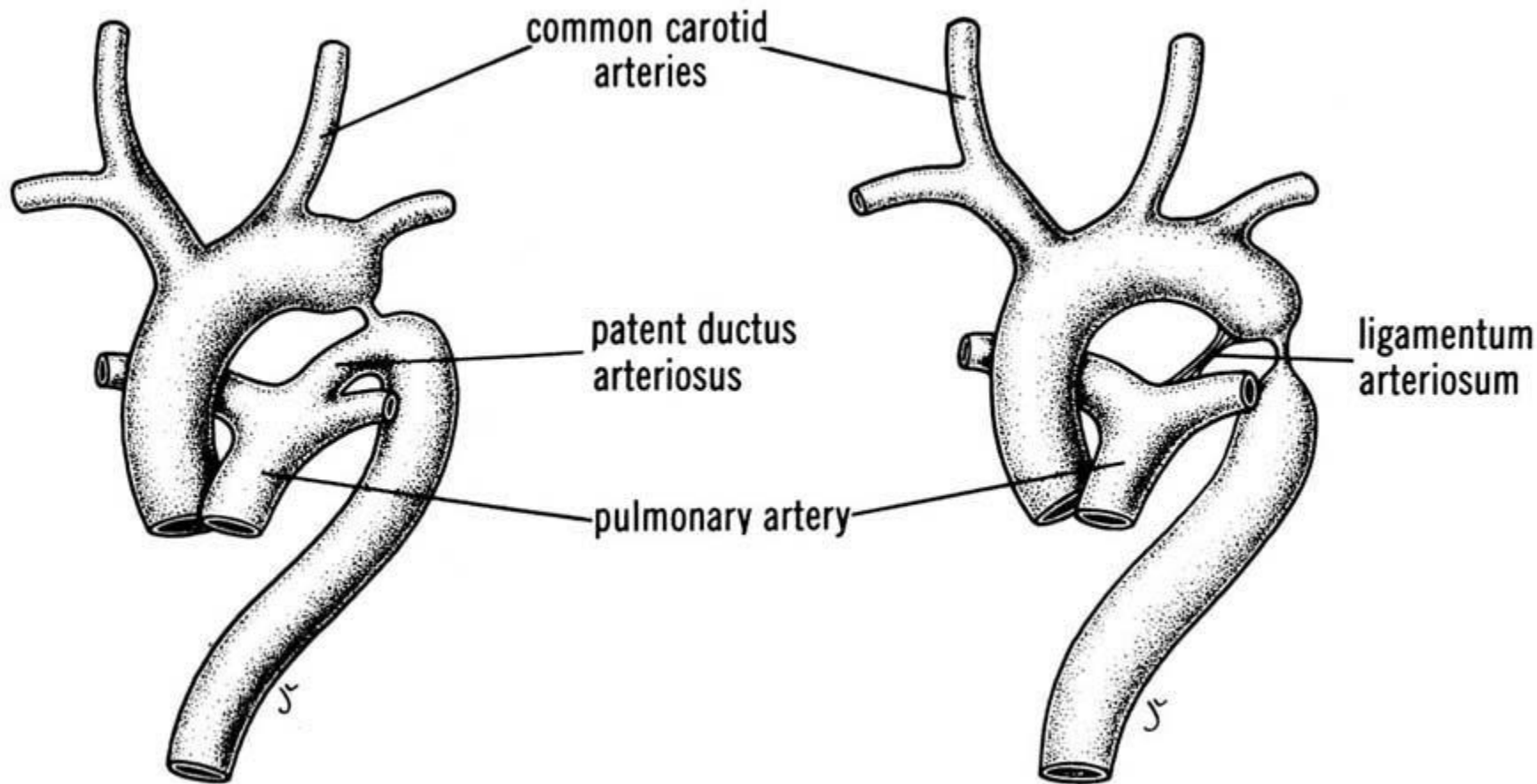
**Atrézie aorty:**  
hypoplasie levého srdce, široce  
otevřený d. arteriosus, zúžený  
aortální oblouk – často neslučitelné  
se životem

# Vrozené vývojové vady srdce a velkých cév

## 3. vady bez zkratů: malý a velký oběh odděleny

- koarktace aorty (preduktální, postduktální), zdvojený aortální oblouk, pravostranný aortální oblouk, stenóza truncus pulmonalis (→hypertrofie pravé komory)
- polohové anomálie srdce (dextrokardie – \*izolovaná = obvykle doprovázena těžkými srdečními defekty, \*situs viscerum inversus = bez srdečních anomálií; ectopia cordis)

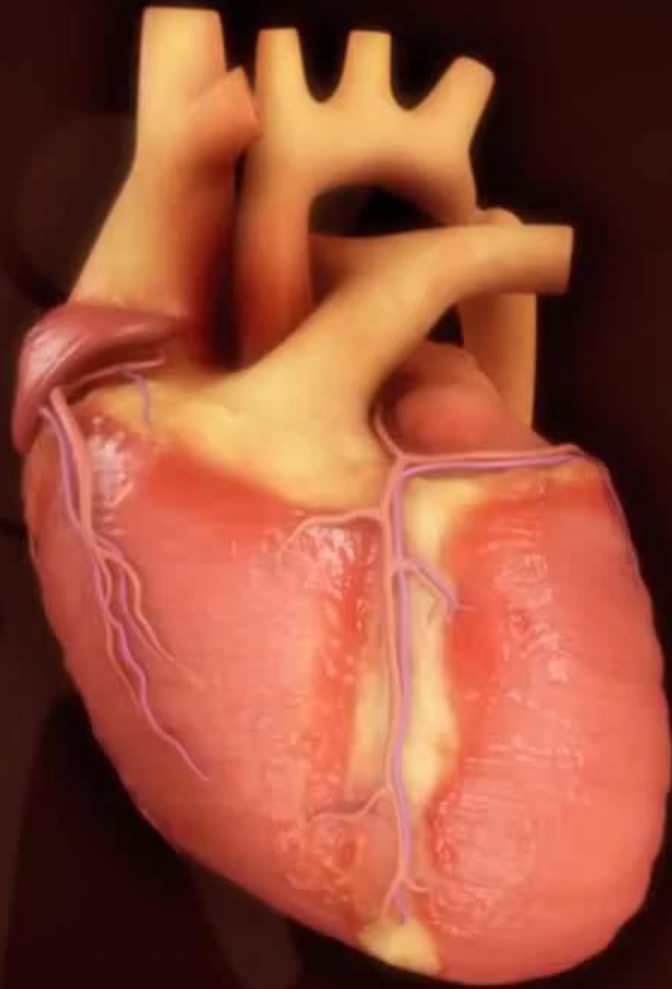


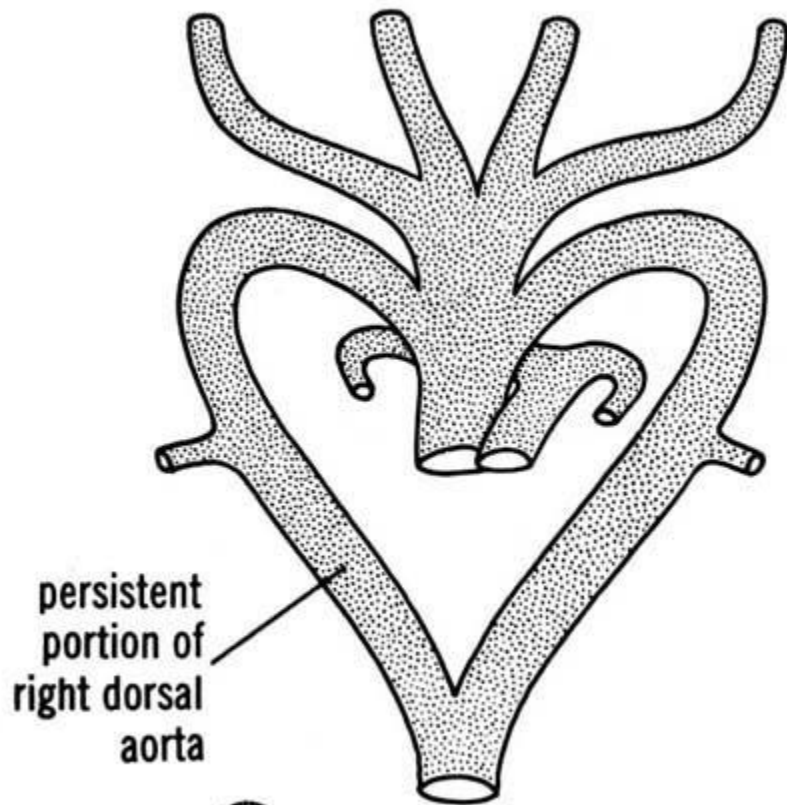


## koarktace aorty

preduktální (infantilní) –  
nedožívají se dospělosti, aorta  
zásobuje jen hlavu a horní  
končetiny, zbytek těla zásobuje  
ductus arteriosus (cyanóza dolní  
poloviny těla)

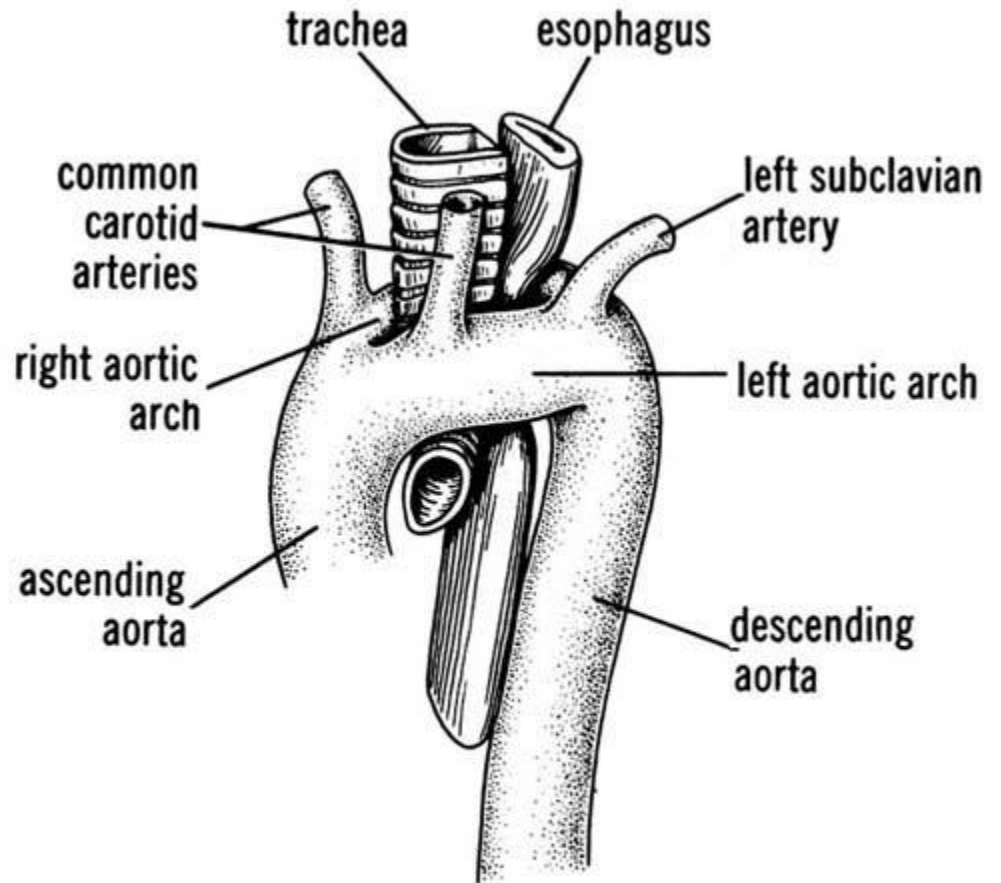
postduktální (adultní) – vysoký  
tlak krve v horní a nízký v dolní  
části těla, vytvořen kolaterální  
oběh přes aa. intercostales a  
aa. thoracicae int., lze řešit  
chirurgicky





**A**

Double Aortic Arch



**B**

- zdvojený aortální oblouk – utlačuje tracheu a jícn – obtíže při dýchání a polykání
- pravostranný aortální oblouk – levý 4. oblouk a dorsální aorta jsou obliterovány, nahrazeny odpovídajícími cévami vpravo

# Vrozené vývojové vady srdce a velkých cév – výskyt dle četnosti

(údaj v závorce – počet případů 2015, nejaktuálnější podle ÚZIS, celkově 2% živě narozených dětí)

- (defekt komorového septa)
- (defekt síňového septa)
- koarktace aorty (56)
- transpozice velkých cév (37)
- Fallotova tetralogie (25)
- anomálie plicních žil (11)

# VVV LYMFATICKÉHO SYSTÉMU

- Vývoj lymfatických cév – analogický k vývoji cév krevních (ale se zpožděním, od 6. týdne), jako vakovité výběžky endotelu kardinálních vén = napojení na venózní systém.
- 6 primárních lymfatických vaků: 2 jugulární, 2 iliacké, 1 retroperitoneální a 1 cisterna chyli. Postupný vznik četných kanálků a jejich propojení a napojení na hlavní kmeny: ductus thoracicus a ductus lymphaticus dx. Lymfatické uzliny – ztlustění mezenchymu, z něž se vyvine vazivové stroma a pouzdro, postupné osídlení lymfocyty (první vznikají v krevních ostrůvcích žloutkového váčku, později v játrech a slezině, pak v kostní dřeni a v brzlíku).
- Slezina - z mezenchymu dorzálního mezogastria, postupné osídlení lymfocyty. Tonsily – analogicky, mezenchym + osídlení lymfocyty.
- Thymus – 3. entodermová žaberní brázda (epitelové retikulum + vcestovalé lymfocyty).

# VVV LYMFATICKÉHO SYSTÉMU (jsou vzácné)

**Primární lymfedém (vrozený)** - stav způsobený problémy s vývojem lymfatických cév se dělí na dědičný a nedědičný.

- Milroyova nemoc je způsobena genetickou mutací, která je přítomna od nejranějších období vývoje plodu. Neexistuje žádná známá léčba nebo prevence. Obvykle vede k chronickému otoku dolních končetin ale i jinde, postižen může být i obličej nebo genitál. Milroyova choroba je dědičná a může být přenesena z matky nebo otce na dítě. Může být i asymetrický (jednostranný).
- Meigeova nemoc (lymfedém praecox). Tento stav často způsobuje lymfedém kolem puberty nebo během těhotenství, i když se může vyskytnout až do věku 35 let.
- Lymfedém s pozdním nástupem (lymfedém tarda). K tomu dochází zřídka a obvykle začíná po věku 35 let.





# VVV LYMFATICKÉHO SYSTÉMU

- Nadpočetná slezina
- Hypoplasie thymu – např. DiGeorgeův syndrom (porucha vývoje **třetí a čtvrté žaberní výchlípky**, jejímž následkem je omezený vývoj až úplná absence thymu a příštítných tělísek): poruchy migrace buněk neurální lišty (normálně migrují mimo jiné do žaberních oblouků) vedou ke vzniku vývojových poruch v oblasti obličeje, vrozených vad srdce (Fallotova tetralogie, truncus arteriosus persistens), aplasie příštítných tělísek a hypoplasie thymu s poruchami imunity. Narušen může být i vývoj štítné žlázy.



Děkuji za pozornost!