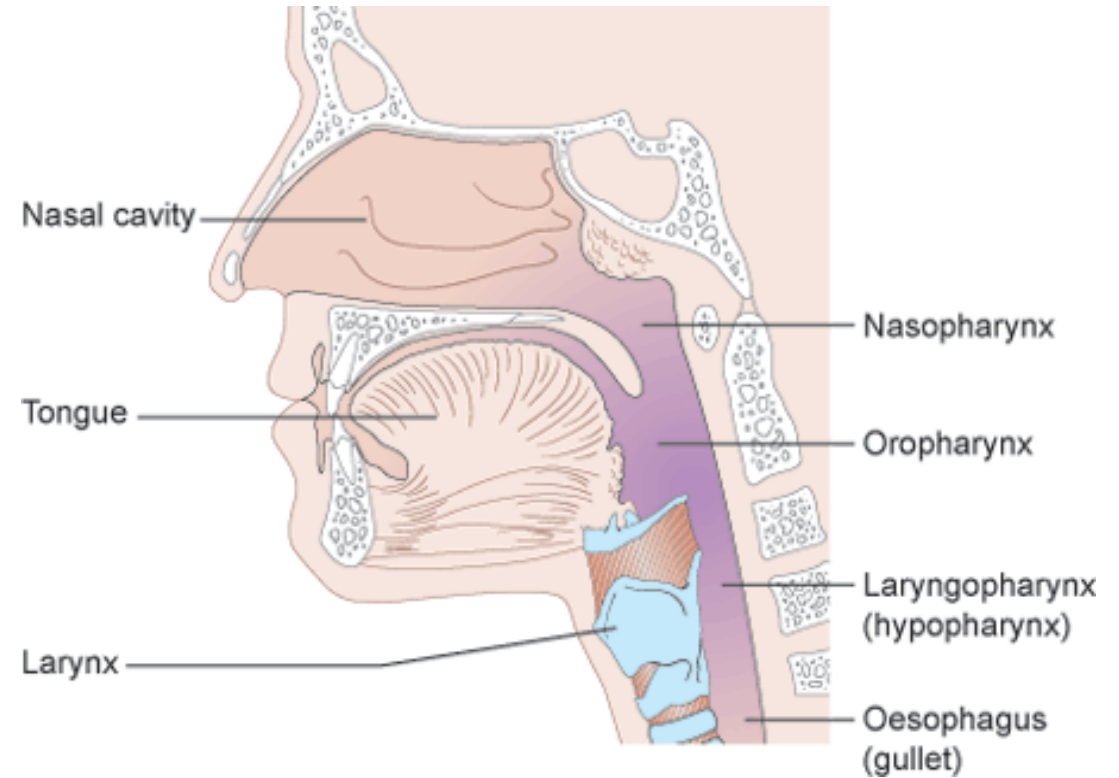


# Vrozené vývojové vady dýchacího systému

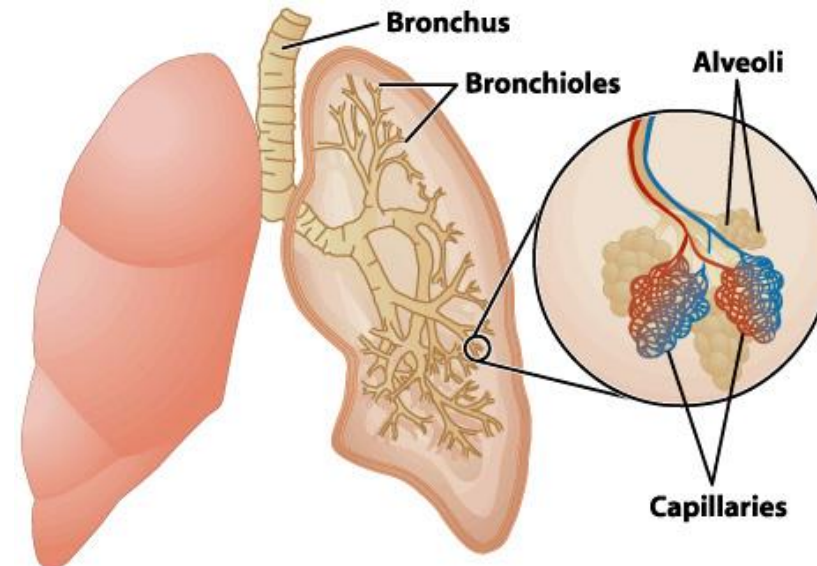
## Dýchací cesty

- Cavum nasi
- Nasopharynx, Oropharynx
- Larynx
- Trachea
- Bronchi
  - extrapulmonární
  - intrapulmonární
- Bronchioli

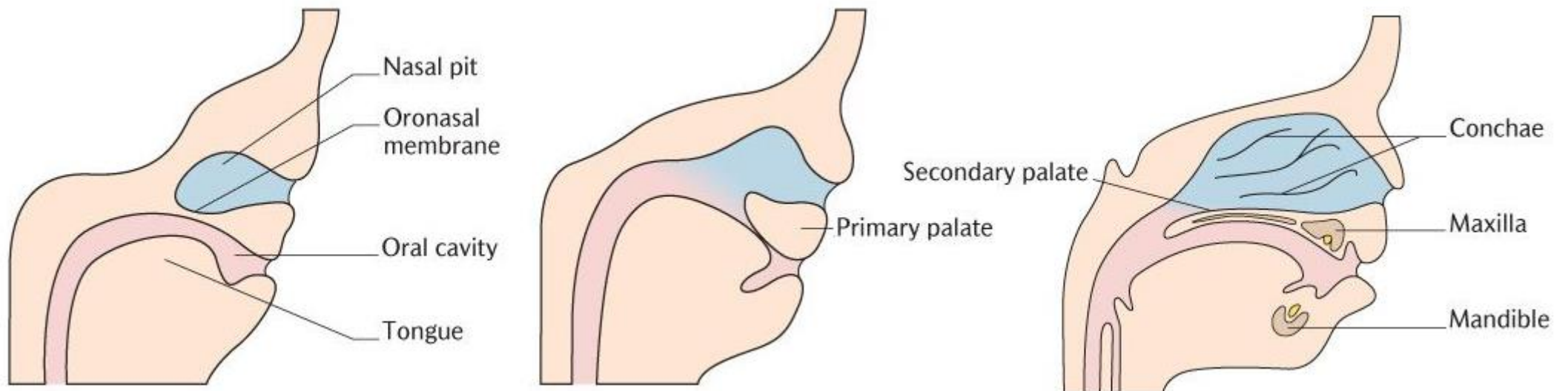
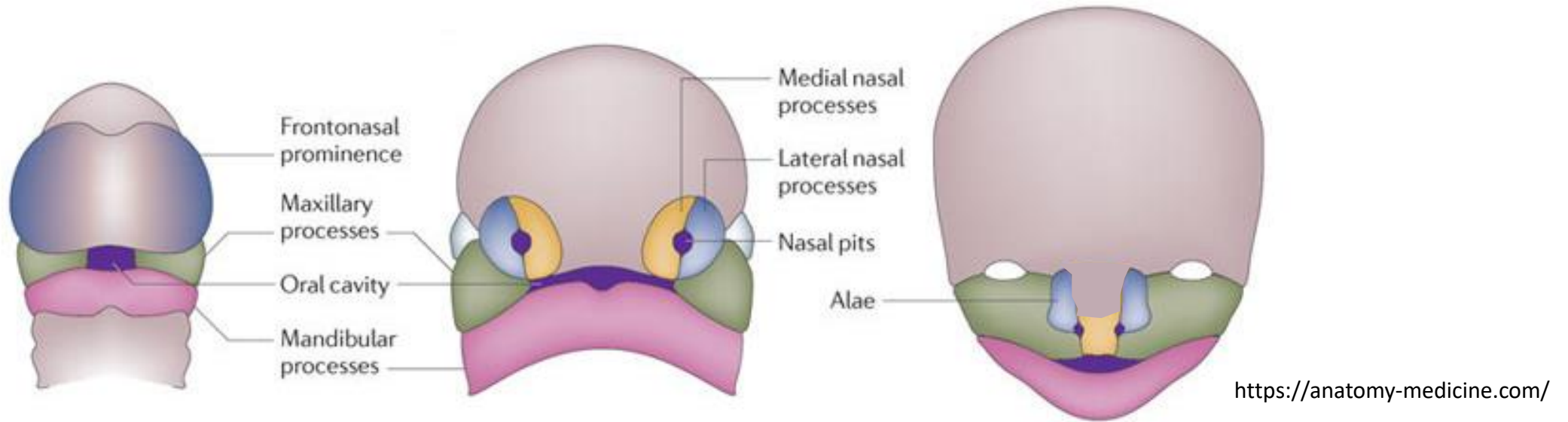


## Respirační oddíl

- respirační bronchiolus
  - ductus alveolaris
  - sacculus alveolaris
- **alveoli**



# Vývoj nosních dutin



# Vrozené vývojové vady nosu



**Arhinia** - chybění nosu

## Příčina

Nejsou vytvořené nosní plakody

**Stenóza a atrézie choan** Zúžení až ucpání průchodu z nosní dutiny do faryngu  
- membranózní nebo kostní, - bilaterální nebo unilaterální

## Příčina

Oronazální membrána neproděraví nebo proděraví neúplně nebo přeroste nosní přepážka (kostní)  
Většinou se vyskytuje společně s dalšími VVV (CHARGE syndrom)

## Symptomy

- Unilaterální (1:7000)

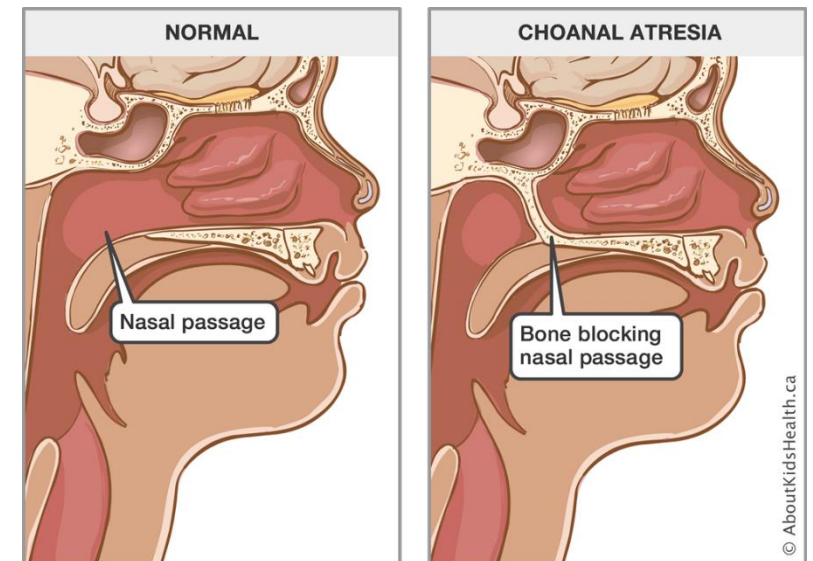
Neustálé ucpávání a výtok z jedné z nosních dírek → záněty

Nelze zavést katetr nosní dírkou

- Bilaterální (1: 17000)

Po narození se dítě dusí – nedokáže dýchat pusou

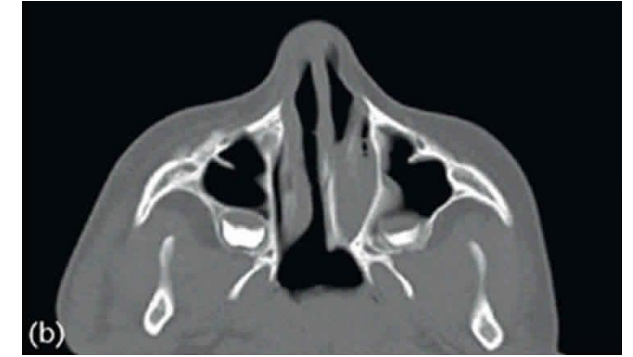
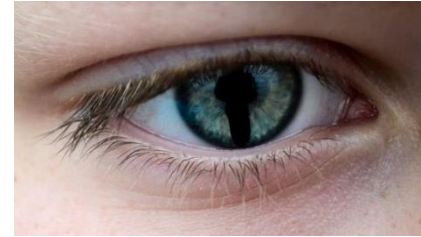
Vtahování mezižebří při nádechu, cyanóza - zhoršuje se během kojení (může dojít k aspiraci), ale zlepšuje se, když kojeneček pláče (dochází k přechodnému otevření úst)



**Terapie:** speciální dudlík, který udrží otevřená ústa do doby operace

# CHARGE syndrom

Četnost výskytu 1:12 000 až 1:10 000  
Je nejčastější příčinou hluchoslepoty



**Coloboma** – neuzavření očního pohárku – vede k rozštěpu

**Heart defects** – defekt komorového septa nebo Falotova tetralogie

**Atresia choanae** - nejčastěji unilaterální

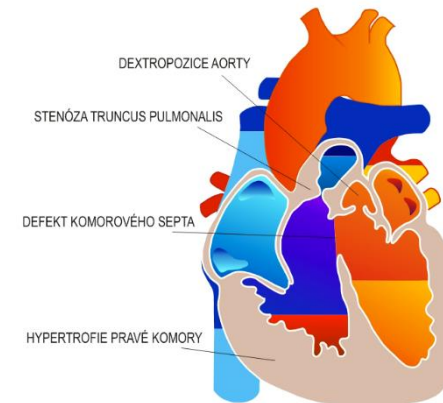
**Retardation of growth** - problémy s výživou, srdeční vady nebo nedostatek růstového hormonu

**Genital and urinary abnormalities** - Nedostatečný vývoj genitálií asi v důsledku nedostatku hormonů

**Ear abnormalities** – deformace boltce i ušních kůstek, hromadění hlenu vedoucí k infekcím - hluchota

Mohou mít i parézu tváře a 30 % má i problémy s polykáním

V 75 % mutace v genu *CHD7*



# Vývoj laryngu a trachey

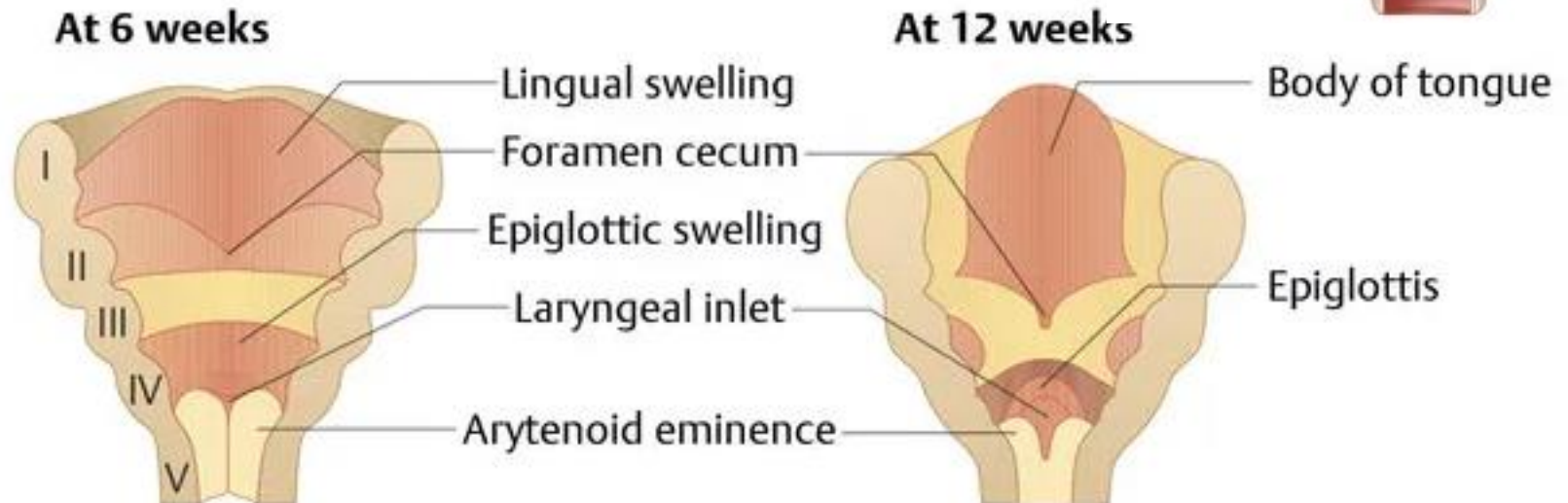
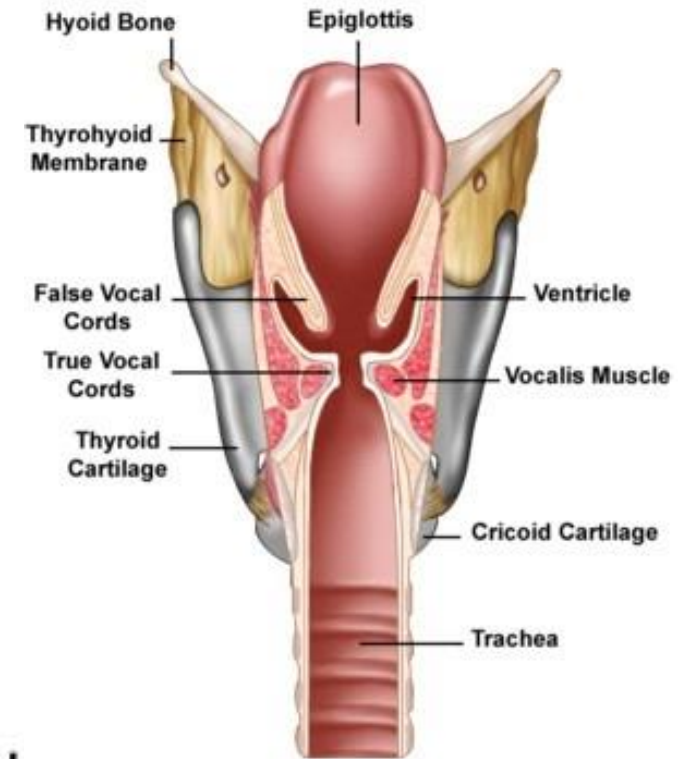
Laryngotracheální výchlípka - z vnitřní strany pozorovatelná rýha

## ***Septum oesophagotracheale***

Z kraniální části výchlípky vzniká larynx. Z kaudální části vzniká trachea a po rozvětvení celý bronchiální strom

Při vstupu - epiglotický val a párové arytenoidní valy

Epitel laryngu - obliterace → rekanalizace (10. týden) → formování *ventriculus laryngis*, *plica ventricularis*, *plica vocalis*  
*Descensus laryngis* (z C1-4 při narození na C4-7)



# Vrozené vývojové vady laryngu

**Laryngomalacie (*stridor laryngis congenitus*)** – nejčastější příčina stridoru (75 %)

**Příčina:** opožděný vývoj chrupavek hrtanu (hlavně epiglottis) - epiglottis je nasávána do hrtanového vchodu

**Příznaky:** Inspirační stridor (vrnění), zhoršení při pohybu, pláči, výživě, v poloze na zádech, zmírňuje se v poloze na břiše a při vytlačení mandibuly vpřed. Většinou se spontánně upraví do 2 let.

**Atrézie (stenóza) laryngu** - supraglottická, glotická nebo subglotická

– syndrom vrozené obstrukce horních dýchacích cest (Congenital High Airway Obstruction Syndrome, CHAOS)

**Příčina:** neúplná rekanalizace - prenatální diagnostika UZV

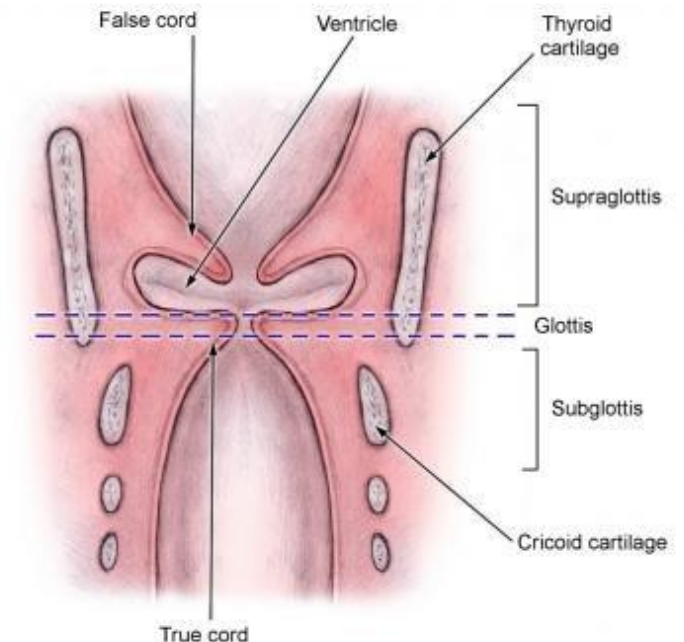
**Příznaky:** inspirační stridor, který se nemění s polohou, dechová tíseň; distálně od stenózy jsou dýchací cesty rozšířeny, plíce zvětšeny - fetální ascites nebo hydrots (nahromadění tekutiny).

Atrézie vyžaduje okamžitou tracheotomii v době porodu.

**Rete laryngis** - blanitá síť na úrovni hlasivek zužuje dýchací cesty.

**Příčina:** neúplná rekanalizace

**Příznaky:** závisí na rozsahu - inspirační stridor, celoživotní problémy s hlasivkami



# Vrozené vývojové vady laryngu

**Diafragma hrtanu** – vazivová blána mezi hlasivkami či pod nimi

**Příčina:** nadměrný růst mezenchymálních struktur (vazivo, chrupavka)

**Příznaky:** závisí na síle a velikosti membrány - inspirační stridor, štěkavý kašel, dušnost, dysfonie až afonie

**Terapie:** Doporučuje se provést tracheostomii, protože discize se hojí jizvami, které stenozují hrtan. Definitivní řešení se posouvá do vyššího věku.

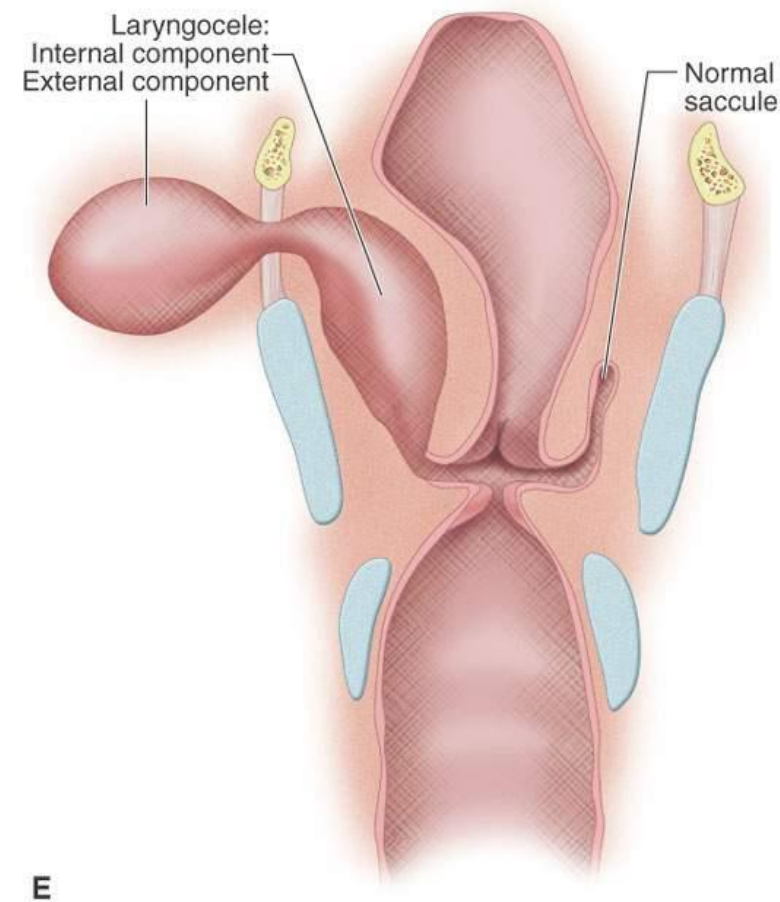
**Komplikace:** infekce, otok dýchacích cest, respirační selhání

**Laryngokéla** - výchlípková sliznice hrtanu ve *ventriculus laryngis* vyplněná vzduchem a hlenem

- Zevní - vychlipuje se navenek přes membrana thyreochoidea hmatná na laterální stěně krku, při kašli a pláči dítěte se zvětšuje.
- Vnitřní - hernie ventriculus laryngis.

**Příznaky:** chrapot, dysfagické potíže, někdy i dušnost.

**Terapie:** resekce vaku laryngokély.





# Vrozené vývojové vady trachey

## Kongenitální atrézie (stenóza) trachey

**Příčina:** nerovnoměrné oddělení trachey od jícnu

**Příznaky:** stridor, dušnost, opakované infekce dých. cest, může způsobovat obstrukční emfyzém, často přidružená tracheoefageální píštěl

Atrézie neslučitelná se životem

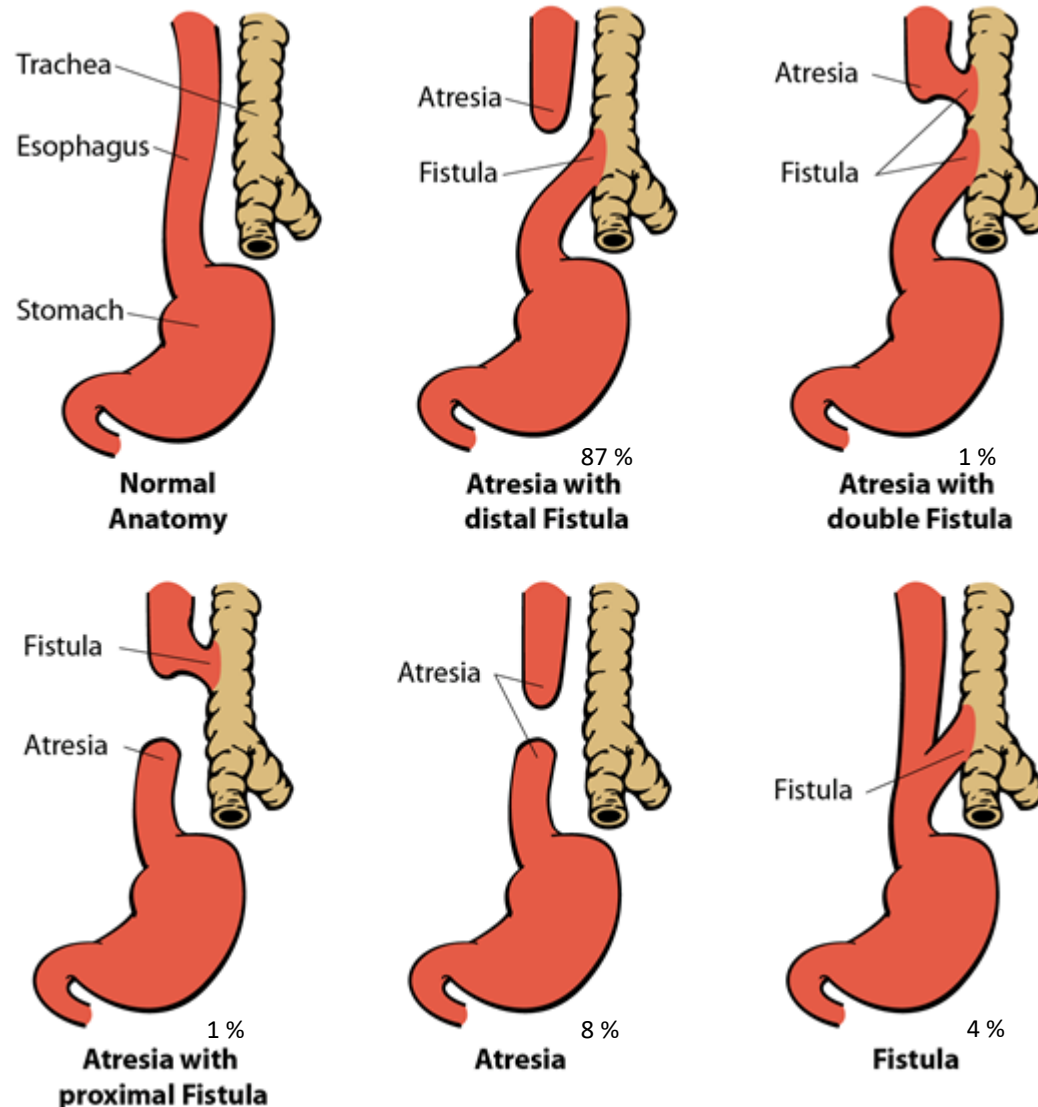
**Tracheoefageální píštěl** (1: 3000-4500) často spojené s atrézií jícnu

**Příčina:** neúplné oddělení trachey od ezofagu – defektní *septum esophagotracheale*

**Příznaky:** závisí na typu - zahleňování úst a nosu pěnovitou tekutinou, kašel až dušení při polykání, při refluxu obsahu žaludku dušení, pneumonie

Časté spojení s dalšími poruchami – syndrom VACTERL

- Vertebral anomalies
- Anal atresia
- Cardiovascular anomalies
- Tracheoesophageal fistula
- Esophageal atresia
- Renal anomalies
- Limb anomalies



# Vrozené vývojové vady trachey

## Tracheomalacie

Chybění nebo zvýšená poddajnost chrupavek či nahrazení membránou - dochází ke kolapsu stěny při výdechu

**Příčina:** špatná nebo opožděná diferenciacie mezenchymu

**Příznaky:** stridor, dušnost až dušení - může se projevit jen při usilovném výdechu či při kašli

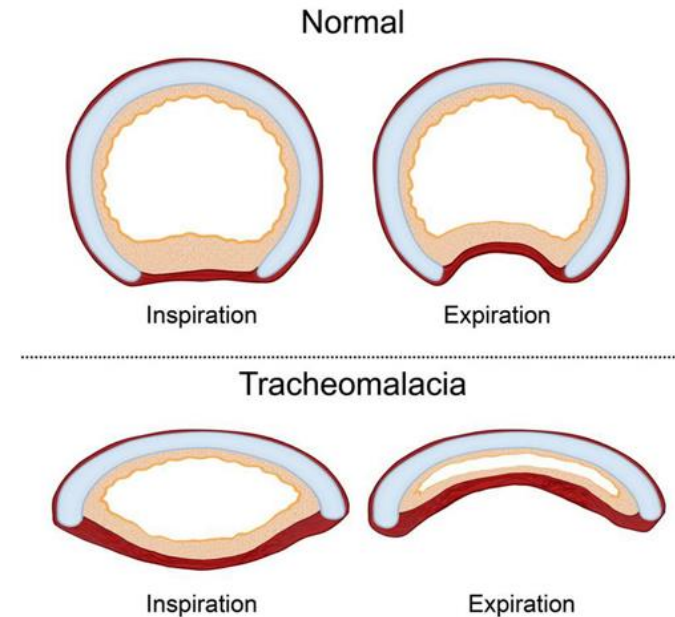
**Tracheální divertikulum** - slepá výchlípka z trachey až tracheální lalok

**Tracheální výchlípky** – cysty s různým obsahem

## Zevní útlak dýchacích cest

- anomálie velkých cév (arcus aortae duplex, pravostranný aortální oblouk, aberantní a. subclavia dx.)
- kongenitální lyfangiomy hlavy a krku – *hygroma colli cysticum*

**Příznaky:** stridor, dušnost různého stupně, polykací potíže různého stupně



[www.chuv.ch/en/tracheomalacia-bronchomalacia-information](http://www.chuv.ch/en/tracheomalacia-bronchomalacia-information)

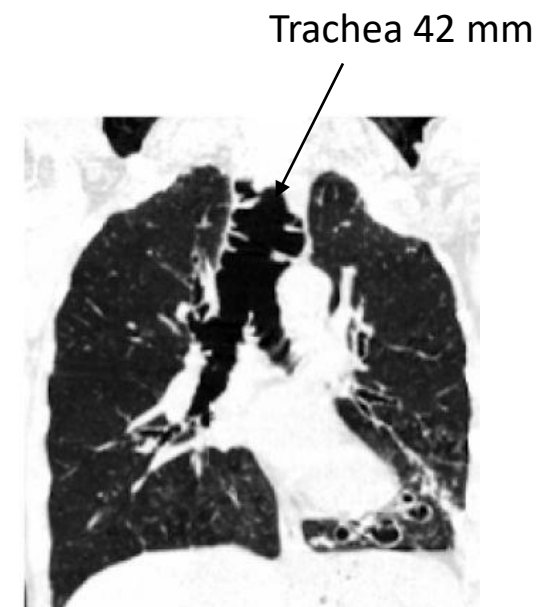
# Vrozené vývojové vady trachey

**Tracheobronchomegalie** = Mounier-Kuhnův syndrom

- Dilatace trachey a bronchů

**Příčina:** atrofie nebo absence podélných elastických vláken a buněk hladkého svalstva dýchacích cest, přítomnost mezichrupavčitých divertiklů a vyklenutí stěn průdušnice a průdušek.

**Příznaky:** zcela bez symptomů nebo kašel a sípání a recidivující infekce dýchacích cest



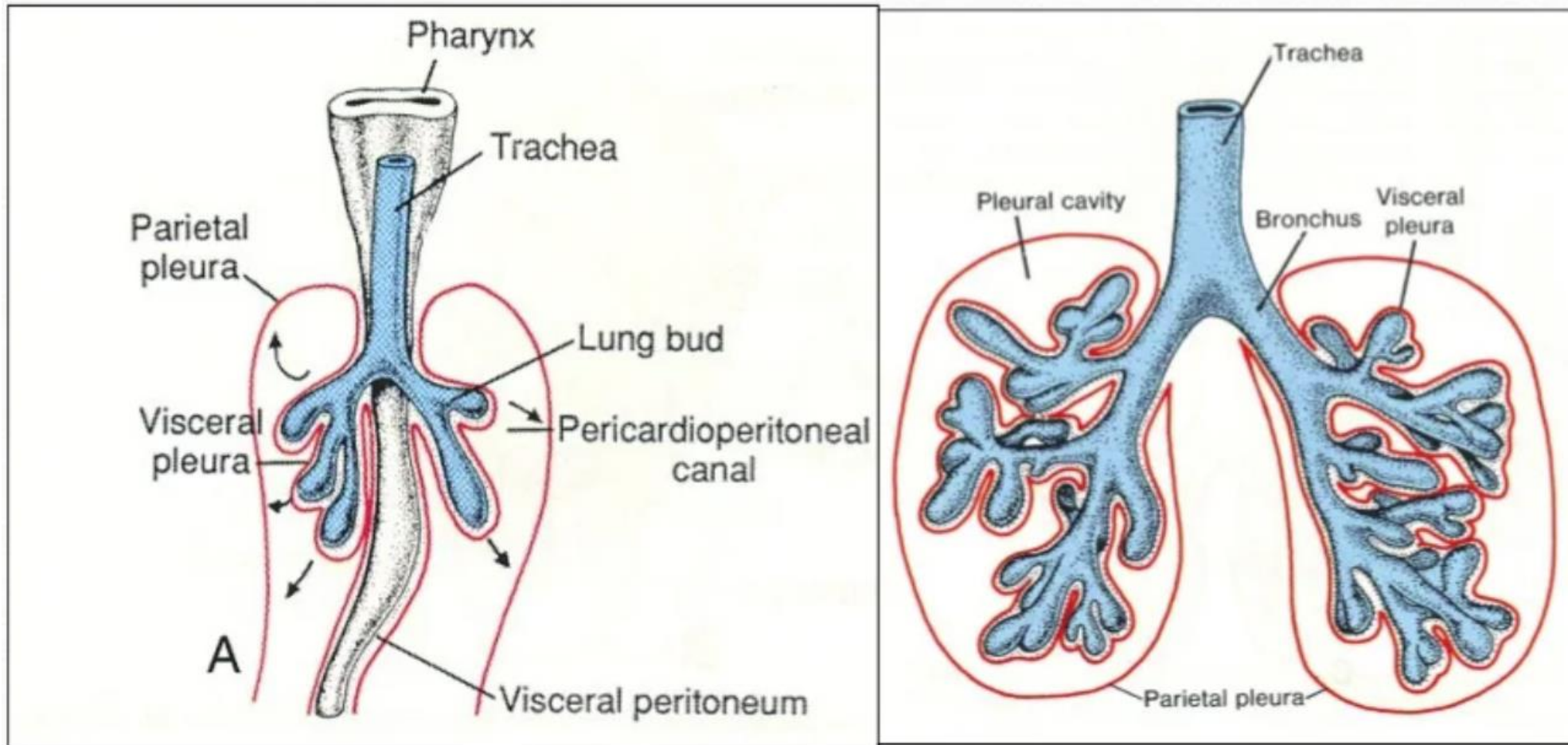
doi: 10.1016/j.rmcr.2020.101238

	trachea (transverzální/sagitální) (mm)	levý hlavní bronchus (mm)	pravý hlavní bronchus (mm)
muži	25/27	18	21
ženy	21/23	17,4	19,8

horní hranice normálních průměrů trachey a hlavních bronchů

# Vývoj plic

Větvení plicního pupenu v bronchiální strom (vrůstá do perikardoperitoneálních kanálů)  
Entoderm, který dává vzniknout epitelu a žlázkám se spojí s okolním splachnickým mezenchymem a vytvoří kompletní stěnu bronchů a bronchiolů.



# Histogeneze plic

## Stádium pseudoglandulární (5. –17. týden)

- větvení jako exokrinní žláza 16-25 úrovní
- terminální bronchioly jsou slepě zakončeny, respirační část není vytvořena
- jednovrstvý kubický až cylindrický epitel (entoderm)

## Stádium kanálkové (13. –25. týden)

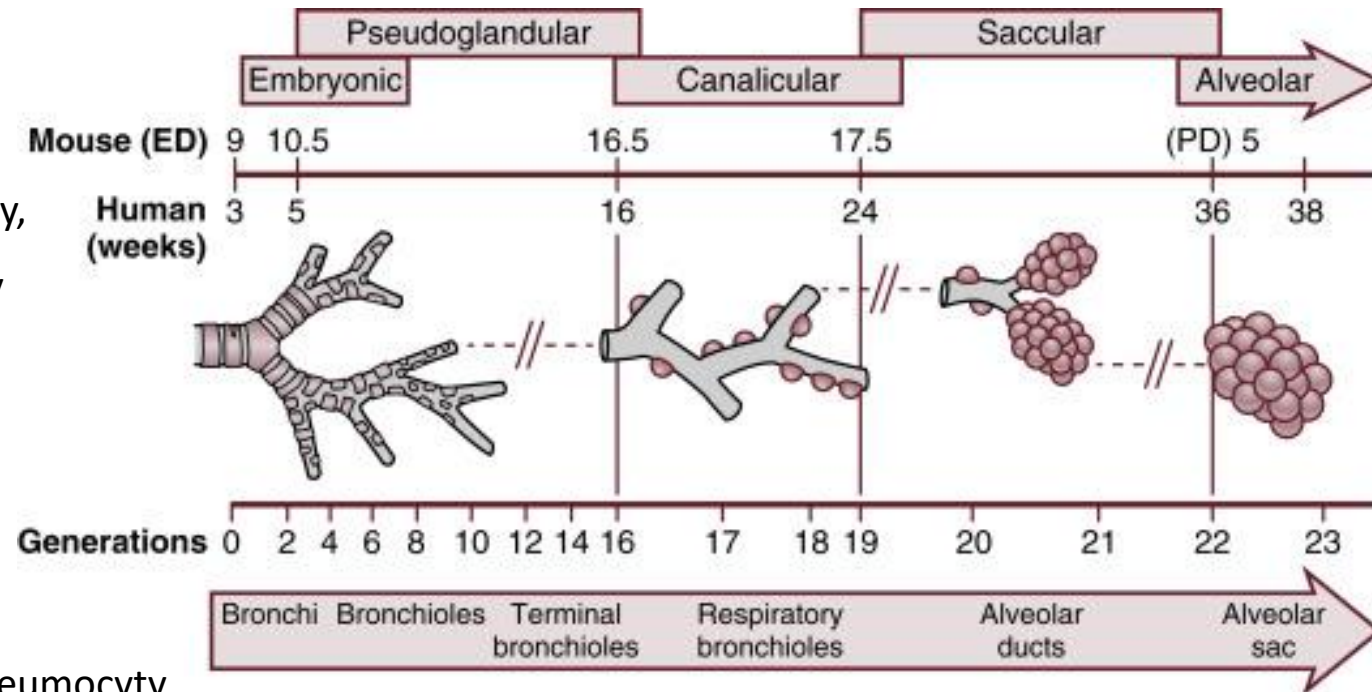
- větvení respirační části – vyvíjí se respirační bronchioly a váčky,
- vaskularizace – kolem 17. týdne se začnou přibližovat kapiláry
- kolem 19. týdne se začínají diferencovat AT1 z AT2
- začíná produkce surfaktantu (od 20. týdne)
- dýchání a přežití je možné jen s lékařskou pomocí

## Stádium primitivních alveolů (sakulární) (24. týden – porod)

- významný nárůst počtu váčků a alveolů s diferencovanými pneumocyty
- vytvořena bariéra krev-vzduch
- tvorba surfaktantu – od 26. týdne dostatečná - je možné přežití bez lékařské pomoci

## Stádium definitivních alveolů (alveolární) (34. týden - 8. rok)

- větvení respirační části – navyšování počtu alveolů (při narození 50 milionů)



The Newborn Lung (Third Edition) 2019

# Vrozené vývojové vady plic

**Ageneze plic** – jednostranná nebo oboustranná

**Příčina:** porucha vývoje plicního pupenu

Při jednostranné posun srdce a mediastina, zbylá plíce nadměrně rozvinutá, elevace bránice, asymetrie hrudníku

**Hypoplázie plic** - výrazně zmenšený plicní objem

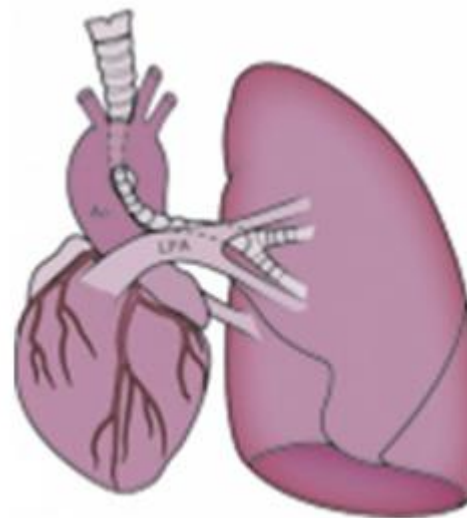
**Příčina:** brániční hernie nebo vrozené onemocnění srdce, oligohydramnion

**Lobus venae azygos** (0,1-0,3 %)- nadpočetný lalok pravé plíce

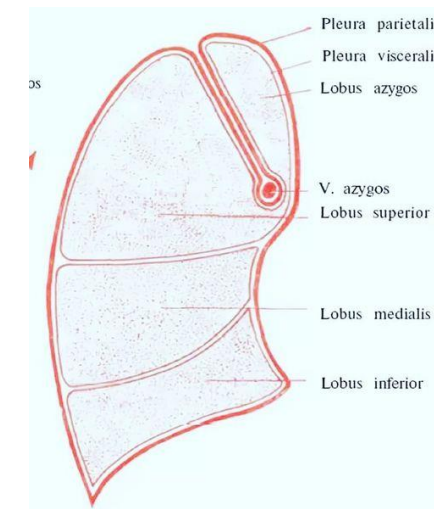
**Příčina:** Apikální bronchus roste více mediálně a rostoucí plicní tkáň i s pleurou obklopí *vena azygos*

**Plicní sekvestrace** (přidatná plíce, vzácná) – plicní tkáň mimo bronchiální strom (s cévním zásobením z aorty)

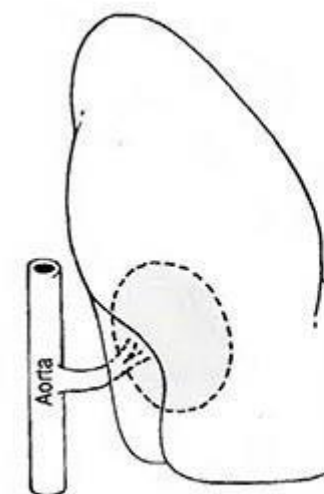
- extralobární (s vlastní pleurou) nebo intralobární  
může utlačovat struktury mediastina včetně vyvíjející se plíce  
nebo se projeví jako recidivující pneumonie



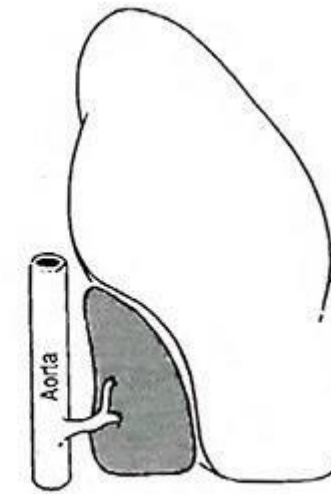
[https://www.jpedsurg.org/article/S0022-3468\(17\)30046-5/fulltext](https://www.jpedsurg.org/article/S0022-3468(17)30046-5/fulltext)



<https://pulmonarychronicles.com>



Intralobar



Extralobar

[https://vk.com/@medic\\_surgery-legochnaya-sekvestraciya](https://vk.com/@medic_surgery-legochnaya-sekvestraciya)

**Bronchomalacie** – často spojená s tracheomalacií

- Chybění nebo zvýšená poddajnost chrupavek

**Příčina:** chybný nebo opožděný vývoj chrupavek

**Příznaky:** chronický kašel, dušnost, pískoty, recidivující bronchopneumonie

## Vrozené plicní cysty

- bronchogenní, alveolární nebo kombinace

- solitární nebo mnohočetné

**Příčina:** dilatace bronchů nebo terminálních bronchiolů

**Příznaky:** závisí na četnosti a velikosti – útlak zdravé tkáně – chronické infekce až urgentní stav (sepsy), riziko vzniku nádoru

## Cystická adenomatoidní malformace plic

- Nejčastější forma cystické plíce

Nadměrný růst terminálních bronchiolů na úkor tvorby alveolů - cysty jsou vystlány bronchiálním epitelem, porucha alveolární diference

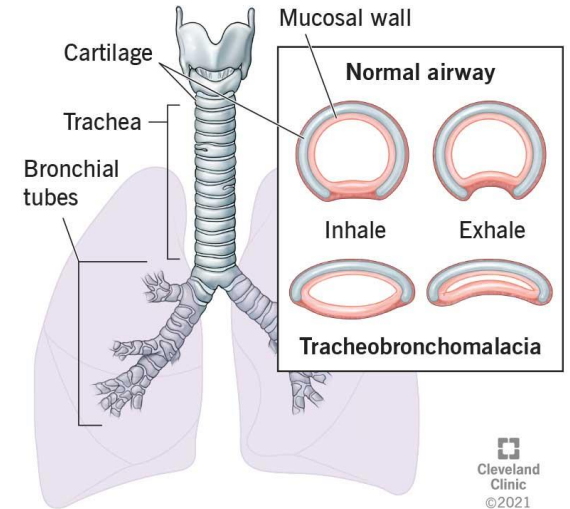
Typ 1 (2-10 cm), typ 2 (0,5-2 cm), typ 3 (0,5-5 mm)

Po narození (s nádechem) rozvoj cyst a útlak zdravé tkáně – cyanóza, tachykardie

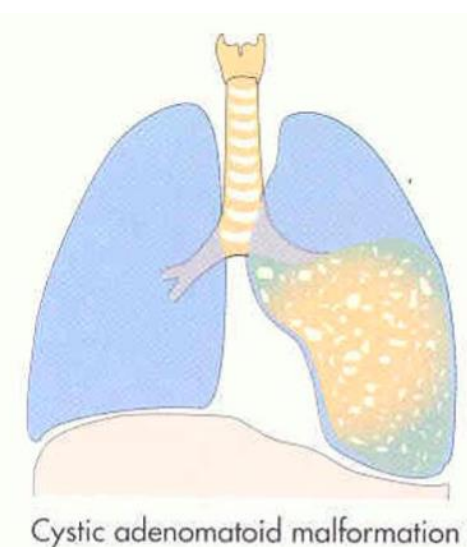
**Kongenitální lobární emfyzém** - nadměrné rozepnutí jednoho nebo více laloků v důsledku zvětšení objemu respiračních oddílů (r. bronchiolus, d. *alveolares, alveoli*)

**Příčina:** překážka ve ventilaci nebo nedokonale vyvinuté chrupavky průdušek

**Příznaky:** tachypnoe, dyspnoe, cyanóza, kašel, pískání



<https://my.clevelandclinic.org/health/diseases>

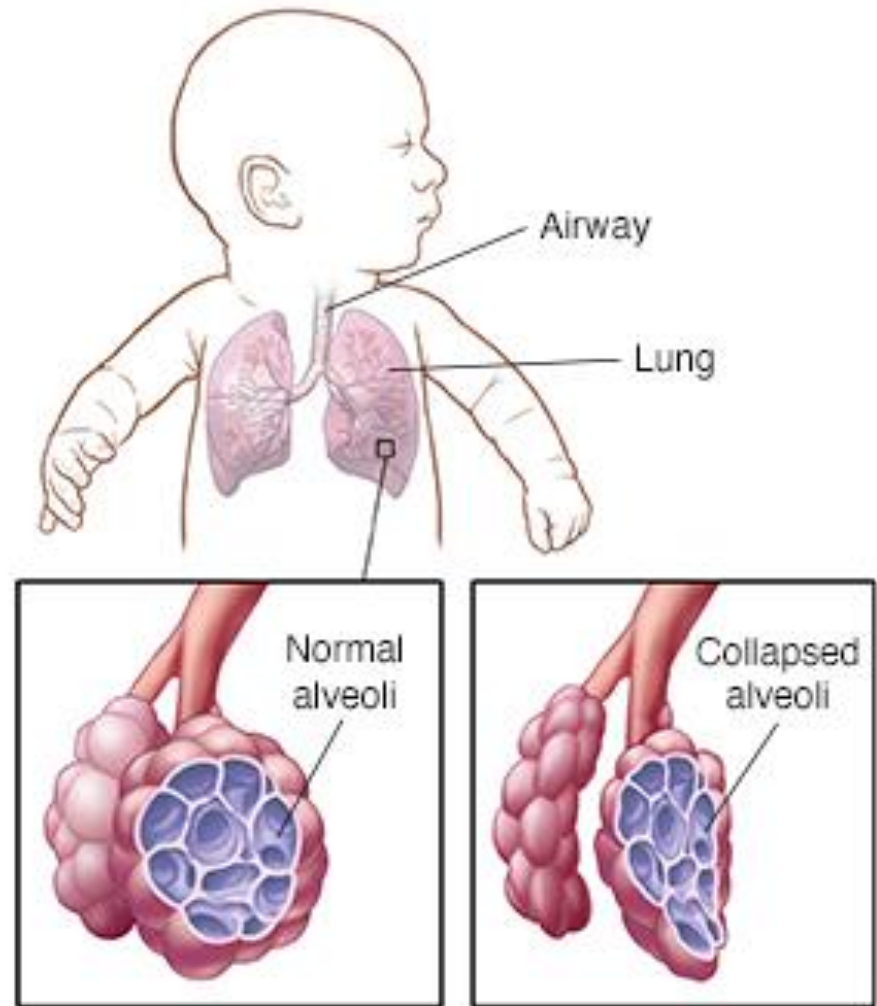
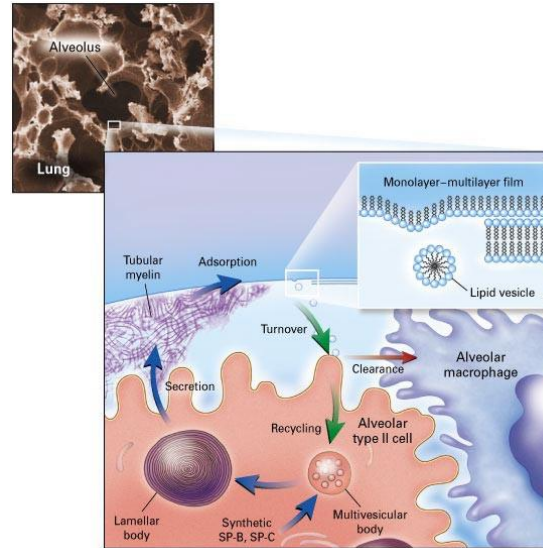


<https://www.chegg.com/flashcards/fetal-thoracic-anomalies>

## Syndrom respirační tísně

– RDS (respiratory distress syndrom)

20 % úmrtí novorozenců



**Příčina:** nedostatek surfaktantu - nedostatek nebo dysfunkční pneumocyty II.

stoupá povrchové napětí mezi kapalinou a plynem → kolaps alveolů při výdechu

– nekróza pneumocytů

alveoly obsahují tekutinu s hyalinními membránami (shluky odloučených epitelových buněk)

Při nedostatečném rozvinutí plic může zůstat otevřená Botallova dučej

**Příznaky:** zrychlené dýchání, cyanóza, zatahování podžebří, zvedání nosních křídel, grunting (zvláštní naříkavý výdech)

**Terapie:** podání umělého surfaktantu a vyvolání jeho produkce pomocí kortikoidů



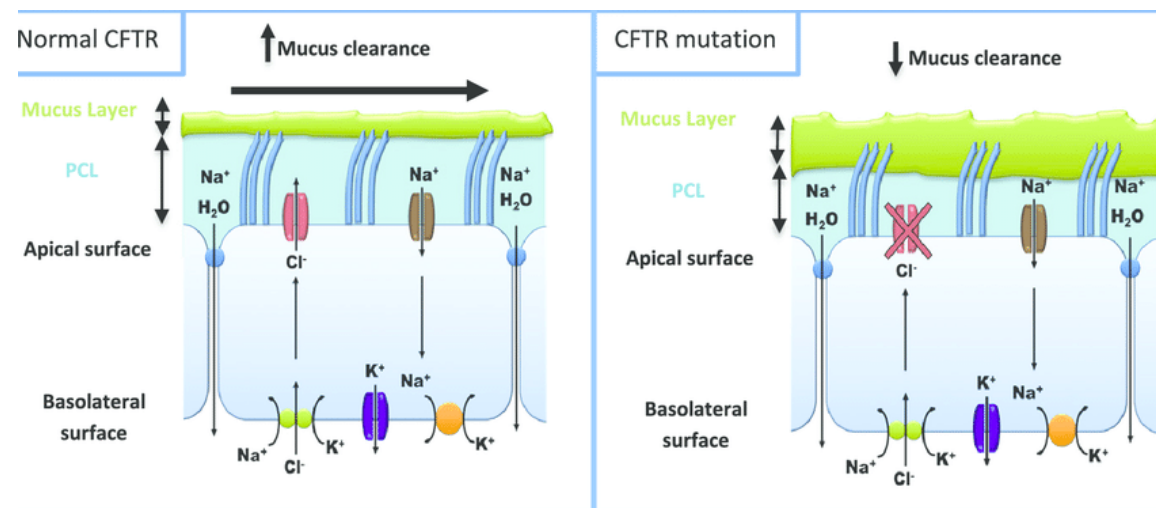
## Cystická fibróza plic

- Výskyt v ČR 1:2500, ročně 35–45 dětí

**Příčina:** autosomálně recesivně dědičné onemocnění, porucha transportu iontů ( $\text{Cl}^-$  kanál) → nadměrně hustý hlen v plicích, nedostatečná sekrece pankreatu, vysoká koncentrace elektrolytů v potu

**Příznaky:** časté infekce dýchacích cest, neustupující kašel – hrozí poškození plicní tkáně až selhání plic a smrt.

Zasahuje i do funkce ostatních orgánů - menší vzrůst, paličkovité prsty, zvětšení jater a sleziny, neplodnost



<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25447947/>

**Kartagenerův syndrom** (bronchiektázie, sinusitida, *situs viscerum inversus*) - Primární ciliární dyskineze

**Příčina:** autosomálně recesivní genetická porucha (1: 32 000) - Dysfunkce nebo nedostatek dyneinových ramen umožňujících ciliární pohyb

**Příznaky:** hromadění hlenu v dýchacích cestách → trvalé rozšíření průdušek (bronchiektázie), infekce záněty nosních dutin a středního ucha, ztráta sluchu, neplodnost, obrácené uložení hrudních a břišních orgánů (*situs viscerum inversus*)

**Děkuji za pozornost!**

