

Novorozenec
fyziologický, patologický
Nejčastější vrozené vady

NOVOROZENEC

Novorozenské (neonatální) období zahrnuje dobu od narození do 28.dne

Užší novorozenské období

- **do konce 7. dne života**
- **Rozhoduje o adaptaci na život např. začíná dýchání, přestavba krevního oběhu, vzniká potřeba udržet si tělesnou teplotu, objevují se funkce trávicí a exkreční.**
- **je nejrizikovější období lidského života, s největší úmrtností**

Zralý novorozenec je dítě

- **narozené v termínu 38. - 42. týdne**
- **váha cca 2500 - 4200 g**
- **délka cca 48 - 52 cm**
- **obvod hlavy mezi 32,5 a 36,5 cm**
- **počet dechů se pohybuje mezi 35 až 50/min**
- **tepová frekvence kolem 120 a 160/min**

ZNÁMKY ZRALOSTI

Somatické známky zralosti:

- vyvinutý podkožní tuk
- přerostlé okraje nehtů
- zřetelné rýhování dlaní a plošek nohou
- chrupavky ušních boltců a nosu jsou pevné
- velké stydké pysky kryjí u dívek malé
- u chlapců jsou varlata sestouplá v šourku

Funkční známky zralosti:

- zralost centrální nervové soustavy
- dobrá termoregulace
- zralost plicních funkcí s pravidelným dýcháním
- přítomnost: pátracího, sacího, polykacího, a dalších reflexů

Motorika a senzomotorika novorozence

MOTORIKA

- zvýšené svalové napětí
- ve 3 - 4 týdnu začíná pokládat ručičky vedle hlavičky - zejména ve spánku
- v poloze na bříšku hlavičku neudrží
- ručičky i nožičky přitaženy k trupu
- pohyby jsou nekoordinované, mimovolní
- ručička sevřena v pěst s palečkem uvnitř

SENZOMOTORIKA

- převládá chuť a hmat nad sluchem a zrakem
- reaguje na silné podněty
- citlivost na dotek, na tepelné rozdíly
- z důvodů nedostatečných termoregulačních schopností (ochrana před prochlazením a přehřátím)
- důležitou psychickou potřebou je doteková (taktilní) stimulace
- ke konci období se začíná uplatňovat potřeba zrakové a později i sluchové

NEDONOŠENÉ DÍTĚ

Lehce nedonošené:

- 35. - 37.týden narození, porodní hmotnost přes 2400 g

Středně nedonošené:

- 31. - 34.týden narození, porodní hmotnost 1000-2400 g

Těžce nedonošené:

- 30. týden a dříve, porodní hmotnost pod 1000 g
- Novorozenci s nízkou porodní hmotností patří k léčebně i prognosticky nejnáročnějším pacientům vůbec. Tvoří 12 % počtu narozených dětí a péče o ně vyžaduje vysokou kvalifikaci a je velmi nákladná.

PŘÍČINY NEDONOŠENOSTI

A) Ze strany matky

- **Sociálně-ekonomické faktory** (velmi mladé matky, chudoba, hladovění, kouření atd.)
- **Zdravotní faktory** (chronické infekce, anatomické a funkční poruchy dělohy a porodních cest, poruchy děložního hrdla, malý vzrůst, diabetes apod.)

B) Ze strany placenty, pupečníku a plodu

- Nedostatečná funkce placenty, mnohočetná těhotenství, vrozené infekce a vady.

C) V některých případech není příčina předčasného porodu vůbec prokázána.

ZNÁMKY NEZRALOSTI

Anatomické známky nezralosti:

- Tenká, rudá kůže bez tukového polštáře, porostlá chmýřím (tzv. lanugem)
- Kostra hrudníku je měkká, poddajná
- Břišní stěna je chabá, s viditelnou peristaltikou střev
- Úpon pupečníku blíže ke sponě stydké

Funkční známky nezralosti:

- Poruchy udržování tělesné teploty
- Chybí novorozenecké reflexy
- Křehkost a malá pevnost cév a jejich podpůrného vaziva
- Jaterní nezralost -výraznější a déle trvající novorozenecká žloutenka
- Poruchy dýchání

NEJČASTĚJŠÍ VROZENÉ VADY

Co jsou to vrozené vady?

- **Jsou to defekty, které vznikají v období od početí do porodu dítěte.**
- **Vrozenými vadami vzniklými v těhotenství je postiženo v současné době asi 5-10 % novorozeňátek.**

Vrozené vady mohou postihovat:

- stavbu jednotlivých orgánů (strukturální vady)**
- funkci orgánů (funkční vady)**
- růst (označují se jako růstová retardace či opoždění růstu)**

Strukturální vrozené vady

na první pohled viditelné (ale např. vady vnitřních orgánů vidět nejsou)

- vznik 20. - 60. den od oplození
- vady závažnější - dítě nemá např. vyvinuté končetiny nebo je má kratší
- vady méně závažné - zdraví ani život dítěte neohrožují tzv. vady na kráse

Funkční vrozené vady

- vznik od 9. týdne těhotenství až do porodu
- narušena funkce orgánů
- jemné poruchy mozkových buněk, které se projevují např. jako syndrom lehké mozkové dysfunkce neboli lehčí poruchy mozku s následky jako poruchy chování, dyslexie, dyskalkulie

Růstová retardace

- zpomalení růstu - dítě přichází na svět menší a s nižší porodní váhou
- zajímavost – zárodky a plody mužského pohlaví jsou vrozenými vadami postihovány dvakrát častěji než plody ženského pohlaví.

Vrozené vady mohou být způsobeny:

- z 20% výlučně dědičností
- z 20% výlučně tzv. vnějšími rizikovými faktory nazývanými též **teratogeny** – patří mezi ně záření, alkohol, kouření, drogy, léky, nemoc matky, nevyvážená strava, užívání některých vitamínů a minerálních látek, nadměrná fyzická zátěž, přehřátí, chemické látky nebo i stres
- z 60% kombinací dědičnosti a teratogenů

Chromozomální vady

- tvoří přibližně 5% (VVV) u novorozenců
- 5,6 - 11,5% úmrtí před narozením je podmíněno chromozomálními vadami
- změny se mohou týkat počtu nebo struktury chromozomů
- některé typy chromozomálních aberací se v populaci vyskytují častěji

DOWNŮV SYNDROM

- byl poprvé popsán Langdonem Downem v roce 1866. Jeho podkladem je nadpočetný 21. chromozóm, nebo-li trizomie 21. Výskyt tohoto syndromu se udává 1:750 až 1:1000 živě narozených dětí. Riziko výskytu Downova syndromu se prudce zvyšuje u matek nad 35 let věku.
- typické příznaky ve zjevu - šikmo posazené oči, malý nos a ústa, velký jazyk, nižší postava, krátký krk, široké ruce, krátké prsty
- náchylnost k určitým nemocem - změněná funkce štítné žlázy, nemoci respiračního traktu, srdeční vady, snížená imunita, poruchy zraku a sluchu, vždy je přítomna mentální retardace různého stupně.

EDWARDSŮV SYNDROM

- nadpočetný 18. chromozóm
- výskyt 1:7500
- malá ústa a nos, duševní zaostalost
- typické postavení prstů na ruce, kdy 2. a 5. prst jsou překříženy přes 3. a 4.
- 90% postižených umírá do 6 měsíců po narození

Autozomálně recesivní choroby

FENYLKETONURIE

- vrozená porucha metabolismu aminokyseliny fenylalaninu, který nemůže být přeměněn na tyrosin, a tudíž se odbourává na jiné produkty = to vede k poškozování CNS a následné mentální zaostalosti
- neléčené onemocnění může CNS způsobit těžké defekty
- matky i s lehčí formou onemocnění musí během těhotenství dietu přísně dodržovat, jinak hrozí poškození vývoje plodu

CYSTICKÁ FIBROSA

- postihuje žlázy s vnější sekrecí (pankreas, játra)
- v plicích se tvoří vazký hlen, vedoucí k respiračním potížím
- sekundární infekce dýchacích cest může vést až k vážnému poškození plic, i smrti, ucpávání žlučovodů zase vede k poruchám trávení
- Viníkem je mutace CFTR (Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) genu, díky které je produkován chybný protein způsobující nefunkčnost membránových kanálků v postižených buňkách

Gonozomálně dědičné choroby

Hemofilie

- je vrozená nesrážlivost krve

Daltonismus

- Jedna z vrozených příčin barvosleposti. U postižených chybí, nebo je omezena schopnost rozlišit červenou a zelenou barvu.

PREVENCE

- **před početím se vyvarovat rizikovým pracovištím např. výstavné záření, chemikálie**
- **během těhotenství se vyhýbat všem teratogenním faktorům**
- **chodit na pravidelná gynekologická vyšetření**