

Rozštěpové vady neurální trubice

Rozštěpy neurální trubice vznikají na počátku fetálního vývoje. Během 3. až 4. týdne se vyvíjí základ míchy a mozku. Vytvoření neurální trubice je dokončeno přibližně do **28. dne těhotenství** (obvykle před zjištěním gravidity). Pokud není neurální trubice uzavřena v celé délce, dochází ke vzniku defektů. Vážnost poškození záleží na lokalizaci a okolních tkáních. Nebyla prokázána souvislost s rozštěpovými vadami obličeje či břišní stěny.

Dělení

1. Rozštěpy v oblasti mozku

- **Akranie** – absence lebečního krytu s výhřezem mozkových struktur.
- **Anencefalie** – chybí lebeční kryt a mozková tkáň v úrovni očních, často způsobeno toxickým účinkem plodové vody na obnaženou mozkovou tkáň.

1. Rozštěpy s výhřezem nitrolebních struktur (**cefalokéla**)

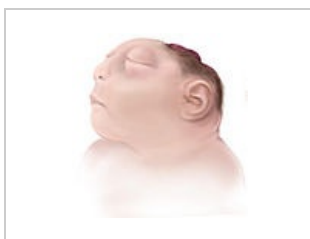
- **Meningokéla** – izolovaný výhřez mozkových blan, častěji u otevřených výhřezů páteře.
- **(Meningo)encefalokéla** – výhřez mozkové tkáně spolu s mozkovými obaly.

1. Rozštěp páteře (*spina bifida*)

- **Spina bifida aperta** – otevřený rozštěp páteřních obratlů spolu s výhřezem míšních obalů a míšní tkáně.
- **Spina bifida occulta** – uzavřený rozštěp páteřních obratlů bez výhřezu.



Akranie



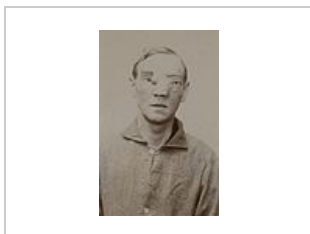
Anencefalie



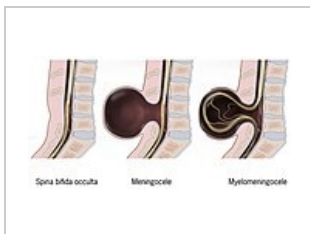
Encefalokéla



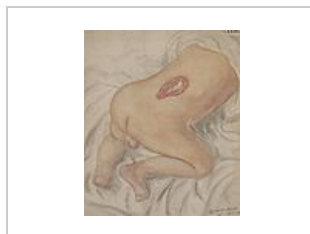
Encefalokéla v oblasti obličeje



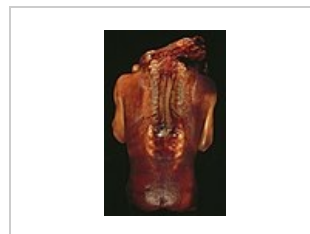
Meningokéla u dospělého



Typy rozštěpů páteře



Spina bifida aperta



Rozsáhlý rozštěp páteře s anencefalií

Etiologie

Vznik je multifaktoriální (genetická predispozice a vliv prostředí). Ale u 90-95% případů je tato vada popisována u novorozenců, v jejichž rodině nikdo touto vadou netrpěl.

Riziko vzniku je podstatně zvýšeno při **pozitivní rodinné anamnéze**, některá onemocnění těhotné (**cukrovkou, epilepsií léčených antiepileptiky**), u **chromozomálních vad a genetických syndromů**, při podvýživě s **nedostatkem kyseliny listové**

Diagnostika

Základním screeningem v těhotenství je časná a opakovaná **dvojrozměrná ultrazvuková vyšetření**. Pro upřesnění diagnózy se provádí trojrozměrný ultrazvuk a magnetická rezonance. Upozorní nás typické **znaky na hlavě** (*lemon sign* = hlava tvaru citronu) **a v mozku** (*banana sign* = mozeček tvaru banánu) plodu, je to lépe rozpoznatelné než vlastní defekt páteře. Uzavřené defekty páteře jsou objeveny většinou náhodně pro neobvyklou pigmentaci kůže.

Otevřené rozštěpové vady neurální trubice jsou často spojeny s vrozenými vadami mozku.

Invazivní diagnostika

Rozštěp neurální trubice bývá častým symptomem chromozomálních aberací – **trizomie 18. chromozomu** (Edwardsův syndrom) a **trizomie 13. chromozomu** (Patauův syndrom). Při významném podezření na tyto patologie můžeme indikovat invazivní diagnostickou metodu pro odběr materiálu a stanovení karyotypu plodu. Dnes je možné využít diagnostiku DNA plodu z periferní krve matky (dražší, ale méně rizikové).

Prevence a léčba

V profylaxi se uplatňuje **dispenzarizace** těhotné a určení míry rizika těhotenství. Ženám s již známou diagnózou diabetu je doporučeno plánované těhotenství s minimalizací rizik pro rozvoj vývojových vad. Důležitá je rovněž **edukace** o vlivu teratogenních látek a pečlivé zvážení farmakoterapie v průběhu těhotenství. V prvním trimestru doporučujeme **zvýšený příjem kyseliny listové** (protektivní účinek proti VVV).

Léčba samotného defektu se provádí **chirurgickou metodou**, obvykle až postnatálně (krátce po porodu). Během prvního roku života se zavádí tzv. **shunt** do mozkových komor. V případě rizika toxického působení plodové vody na mozkovou tkáň, můžeme indikovat prenatální uzavření neurální trubice (**fetální chirurgie**). Takové operace jsou samozřejmě spojeny s vysokým rizikem předčasného porodu (nezralost plodu), případně s dalším poraněním plodu.

Odkazy

Související články

- Rozštěpové vady
- Typické rozštěpy obličeje
- Atypické rozštěpy obličeje
- Třetí týden vývoje zárodku

Použitá literatura

- SADLER, T.W. *Langman's Medical Embryology*. 10. vydání. vydavatel, 2006. 385 s. ISBN 978-0-7817-9485-5.
- VACEK, Zdeněk. *Embryologie*. 1. vydání vydání. 2006. 256 s. ISBN 978-80-247-1267-3.
- MUNTAU, Ania. *Pediatric*. 2. vydání. Praha : Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4588-6.