

**MUDr. Miloš Černý,
MUDr. Miroslava Balaščaková, Ph.D.,
Doc. MUDr. Tomáš Fait, Ph.D.**

a kolektiv

ATLAS NOVOROZENECKÝCH PATOLOGIÍ

1 TĚHOTENSKÝ SCREENING

Pavel Tesner

Každá těhotná má v rámci komplexního prenatalního vyšetření právo na podrobnou informaci o všech současných možnostech provádění screeningu vrozených vývojových vad bez ohledu na způsob jejich úhrady, o výtěžnosti a rizicích jednotlivých postupů atd. (Doporučený postup Společnosti lékařské genetiky a genomiky: Provádění všeobecného prenatalního screeningu vrozených vývojových vad, 2014).

Pozn.: Uvedené platí pro jednočetná těhotenství, přesnost a možnosti klasického screeningu a NIPT u dvojčat jsou omezené a pro trojčetná těhotenství nejsou vhodná vůbec, obdobně pro invazivní vyšetření.

KOMBINOVANÝ SCREENING 1. TRIMESTRU

Kombinovaný screening 1. trimestru je zlatý standard těhotenského screeningu aneuploidií, zejména Downova syndromu, ale rozvíjí se i možnosti stanovení rizika negenetických komplikací, zejména preeklampsie. Přesto ho v České republice podstupuje pouze asi 70% těhotných.

■ Screening aneuploidií

Apriorní (tj. předtestové) riziko roste s věkem těhotné, dále je zvyšováno předchozím těhotenstvím s aneuploidií a zejména polyploidií.

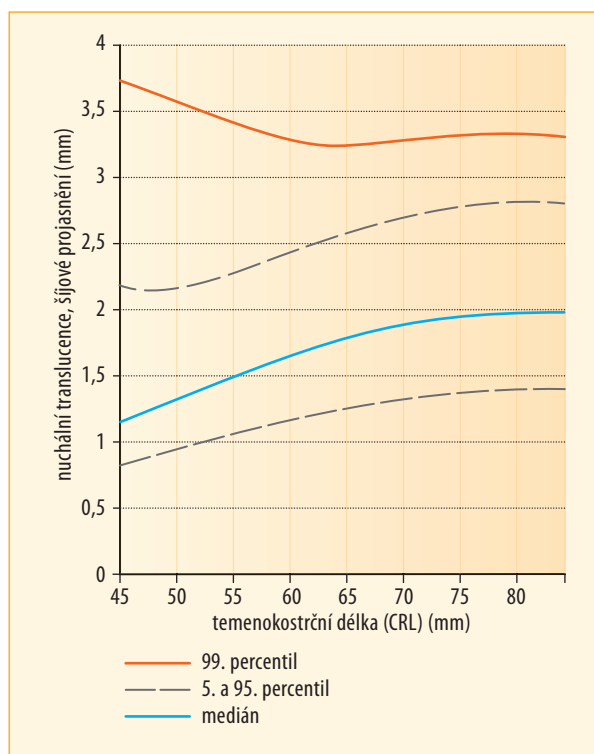
Biochemické markery:

- volná beta podjednotka lidského choriogonadotropinu (f β -hCG)
- pregnancy associated plasma protein A (PAPP-A)
- někdy placentární růstový faktor (PIGF) a event. další (např. alfa-fetoprotein, AFP)

Některé biochemické markery jsou velmi závislé na preanalytické fázi (odběru a dopravě vzorku do laboratoře), přesné časové limity závisí na konkrétním systému a okolní teplotě, obecně by ale měl vzorek putovat ke stočení séra do laboratoře neprodleně po odběru.

Ultrazvukové markery:

- v každém případě měření šíjového projasnění (nuchal translucency, NT) (obr. 1.1)
- další jsou volitelné, nejčastěji nosní kost (nasal bone, NB) a tepová frekvence plodu, v odůvodněných přípa-



Obr. 1.1 Jak velké je moc velké NT? Zpravidla to nad 95. percentilem (<https://fetalmedicine.org/research/assess/nt>)

dech průtokové parametry ve venózním ductu (ductus venosus, DV) a na trojčpě chlopni (tricuspid regurgitation, TR)

Vyšetření by měl provádět certifikovaný specialista na odpovídajícím přístroji. V praxi se často setkáváme s podměřením NT, které vede k falešnému snížení vypočteného rizika.

Jednotlivé biochemické markery (a často i NT) jsou uváděny v jednotkách MoM (multiple of median – násobek mediánu). Medián je buď nastaven ve výpočetním softwaru, nebo lépe pravidelně aktualizován na daném pracovišti z posledních (tisíců) měření. Tyto mediány jsou korigovány zejména podle stáří gravidity (podle tzv. temenokostrční délky, CRL), event. i dalších parametrů.

3 IN VITRO FERTILIZACE S VYUŽITÍM PREIMPLANTAČNÍHO GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ

Miloš Černý jr.

► CHARAKTERISTIKA

- » Metody in vitro fertilizace (IVF) jsou využívány zejména v léčbě neplodnosti a/nebo jako prevence závažných geneticky podmíněných onemocnění. Úspěšnost závisí na několika krocích: stimulace vaječníků, odběr vajíček, kultivace embryí a transfer.
- » Následná implantace embryí je jedním z nejdůležitějších bodů a výběr kvalitního vitálního embryí k transferu je klíčový. V tomto případě se využívá metodik preimplantačního genetického testování (PGT). PGT bylo poprvé použito v roce 2001 a od té doby došlo k jejímu významnému rozvoji.

Preimplantační genetické testování můžeme rozdělit do tří hlavních skupin:

- preimplantační genetické testování aneuploidii (**PGT-A**), což je vyšetření počtu chromozomů u embryí (monosomie, trisomie, mozaicismus – např. Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Turnerův syndrom)
- preimplantační genetické testování strukturních chromozomových vad (**PGT-SR**) (duplikace, delece, translokace)
- preimplantační genetické testování pro monogenní choroby (**PGT-M**), tedy geneticky podmíněná onemocnění, u kterých známe genetický podklad neboli kauzální mutaci (např. cystická fibróza, spinální muskulární atrofie, Huntingtonova chorea a mnoho dalších)

Aby bylo možné embryí vyšetřit, je nutné po odběru oplodnit oocyty spermii tzv. mikromanipulačními technikami. Vznikají embryí, která se kultivují do 5. dne (do stadia blastocysty), kdy se provádí biopsie trofoektodermy ke genetickému vyšetření. Hlavní výhodou odběru trofoektodermy je, že se nezasahuje přímo do buněk embryí. Ihned po biopsii se embryí mrazí metodou vitrifikace. Po výsledcích PGT se do připraveného endometria zavádí jen geneticky vhodná embryí.



Obr. 3.1 Intracytoplasmatická injekce spermie

ICSI – INTRACYTOPLASMATICKÁ INJEKCE SPERMIE

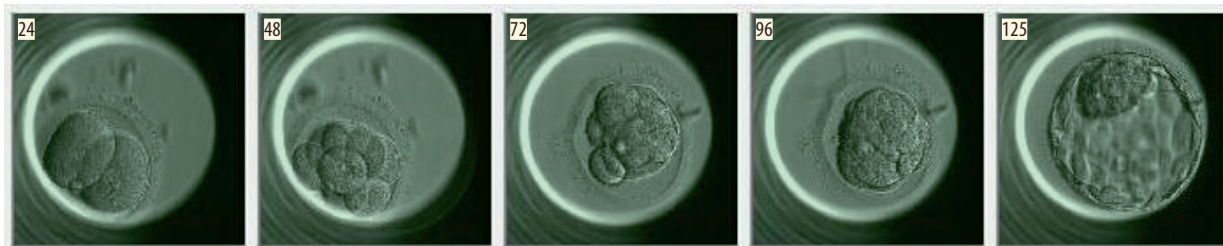
Intracytoplasmatická injekce spermie je vpravení spermie jehlou do cytoplasmy oocyty (obr. 3.1). Poprvé byla použita v roce 1992. Do současné doby neprodělala významných změn. Do každého vajíčka je přenesena právě jedna vybraná spermie pod mikroskopickým zvětšením přibližně 200–300×. Úspěšnost oplodnění oocytů je okolo 85 %.

PRODLOUŽENÁ KULTIVACE EMBRYÍ

Po oplodnění vajíčka spermii se embryí dále kultivuje ve speciálním inkubátoru. Prodloužená kultivace znamená, že embryí se kultivuje 4–6 dnů (obr. 3.2). Touto dobou je embryí ve stadiu blastocysty, sestává přibližně z 90–100 buněk a v přirozeném „in vivo“ procesu dochází k nidaci, tedy k přichycení embryí k endometriu dělohy. Současné je toto stadium embryí ideální k biopsii a genetickému vyšetření.

BIOPSIE EMBRYA – ODBĚR BUNĚK TROFOEKTODERMY

Pomocí laseru nebo skleněné mikrojehtly se z embryí oddělí obvykle 3–6 buněk (obr. 3.3, 3.4). Embryí se



Obr. 3.2 Prodloužená kultivace embrya; v levém horním rohu každého obrázku je uvedena kultivace embrya v hodinách

po biopsii zamrazí a bioptovaný vzorek se odesílá na genetické vyšetření. Výsledek vyšetření bývá k dispozici podle rozsahu vyšetření do 30 dnů.

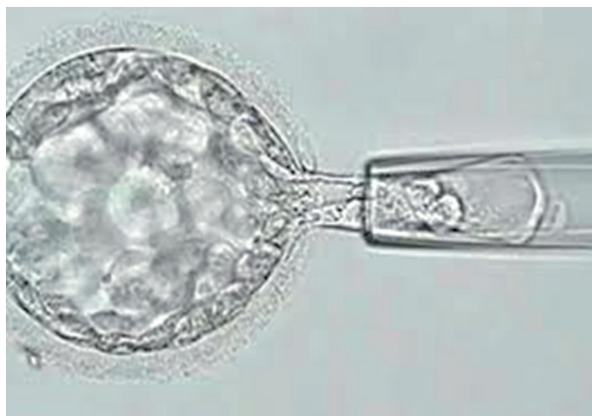
VITRIFIKACE

Vitrifikace je technika rychlého zmrazení buněk ponořením do tekutého dusíku (obr. 3.5). Dochází tak ke skokovému ochlazení buněk na teplotu $-196\text{ }^{\circ}\text{C}$ v několika sekundách. Při vitrifikaci se používají kryoprotektivní látky ve vysokých koncentracích. Do laboratorní praxe byla vitrifikace zavedena v roce 2007.

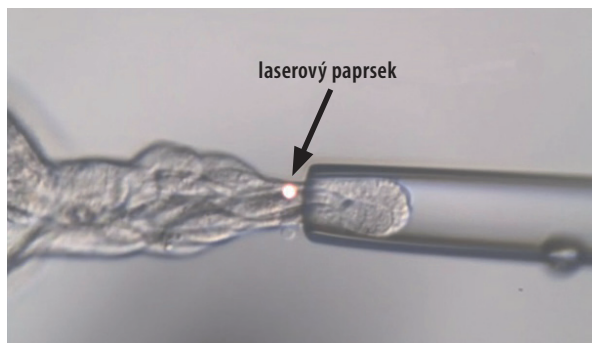
KET – KRYOEMBRYOTRANSFER

Geneticky vhodné embryo se rozmrazí, tento proces trvá několik desítek minut. Embryo se následně vloží katectrem do dutiny děložní (obr. 3.6). Proces se nijak neliší od transferu nemraženého (fresh) embrya. Standardně se transferuje jedno embryo. Úspěšnost transferu po PGT se pohybuje okolo 50–60%. Těhotenský test – odběr krve na HCG – se doporučuje za dva týdny po transferu.

S využitím nových technik IVF s preimplantačním genetickým testováním se otevírá otázka, zda tyto techniky nezvyšují riziko vrozených vad u plodů. Současná data ukazují, že v populaci po IVF je zvýšeno riziko vrozených vad na 6,2% oproti 2,4% po přirozeném početí. Nejedná se ale o geneticky vyšetřená embrya (po PGT) a je potřeba vzít v úvahu vyšší věk párů vstupujících do IVF. Také se jedná o páry s poruchou plodnosti a s podrobnějším sledováním dětí po IVF. Všechna data se sledují a neustále získáváme nové poznatky týkající se vlivu metod souvisejících s asistovanou reprodukcí.



Obr. 3.3 Biopsie embrya (aspirace několika buněk)



Obr. 3.4 Oddělení buněk laserem



Obr. 3.5 Vitrifikace

4 SPONTÁNNÍ POROD

Tomáš Fait

► MKN-10: 080.0, 080.1

► CHARAKTERISTIKA

- » Spontánní porod je porod vaginální bez použití extrakčních operací. Lékařské vedení porodu spočívá v jeho monitoraci s cílem odhalit časné známky intrapartální hypoxie, sledovat progresi porodu a nabídnout porodní analgezii.

DEFINICE

Porod je ukončení těhotenství narozením živého (dýchá nebo projevuje jednu ze známek života: srdeční činnost, pulzace pupečnicku, pohyb kosterního svalstva) anebo mrtvého plodu (bez známek života s hmotností ≥ 500 g, nelze-li hmotnost určit, pak po 22. ukončeném týdnu).

Porod předčasný (partus praematurus) je definován koncem 37. týdne (37+6), porod v termínu 38 až 41+6 (partus maturus). Porod opožděný (partus serotinus) je ukončení po 42. týdnu, kterému však pro vysoké riziko mrtvorozenosti předcházíme indukci porodu.

Spontánní porod je porod vaginální bez použití extrakčních operací.

První doba porodní je definována nástupem děložní činnosti (kontraktí) s otvíracím efektem na hrdlo děložní. Hrdlo děložní se u prvorodičky nejprve zkracuje a poté otvírá, u vícerodiček nejprve otvírá a poté zkracuje. Zánikem hrdla vzniká takzvaná branka, která se postupně otvírá (do průměru 8 cm používáme označení branka, poté lem). Úplným otevřením (10 cm) branka zaniká (branka je zašlá).

Zhruba 15 % porodů začíná spontánním odtokem vody plodové. Pokud není následován kontrakcemi, hovoříme o předčasném odtoku plodové vody (PROM).

Druhá doba porodní začíná zajitím porodnické branky a trvá do vypuzení plodu. V jejím průběhu hlavička (případně konec pánevní) vstupuje do jednotlivých rovin pánevních (vchod, východ, šíře, úžina) za současné rotace (iniciální flexe, vnitřní rotace, deflexe, zevní rotace).

Třetí doba porodní začíná porodem plodu a končí porodem placenty.

Časné poporodní období (dle některých učebnic čtvrtá doba porodní) je definováno dobou 2 hodin od poro-

du placenty. Je to období spojené s vysokým rizikem porodního krvácení s vhodnou monitorací na porodním sále.

LÉKAŘSKÉ VEDENÍ PORODU

Lékařské vedení porodu spočívá v jeho monitoraci s cílem odhalit časné známky intrapartální hypoxie, sledovat progresi porodu a nabídnout porodní analgezii.

K zrychlení progresu porodu je prováděna dirupce vaku blan (protržení vaku blan pomocí jedné branže amerických kleští nebo nůžek).

K posílení děložní činnosti užíváme v první a druhé době porodní uterokinetika (oxytocin v kontinuální intravenózní infuzi) naopak k jejímu oslabení tokolytika (hexoprenalin intravenózně).

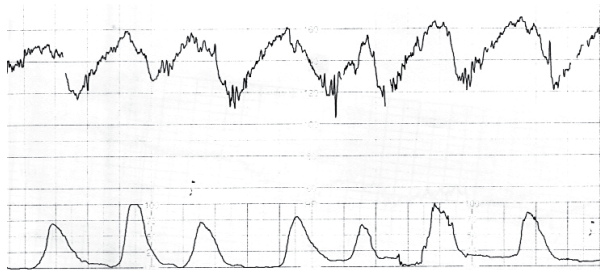
K povolení porodnické branky užíváme spasmolytika aplikovaná intravenózně či intramuskulárně (pethidin, butylscopolamin) případně ve formě rektálních čípků (papaverin, atropin, beladona).

V porodnické analgezii lze zvolit:

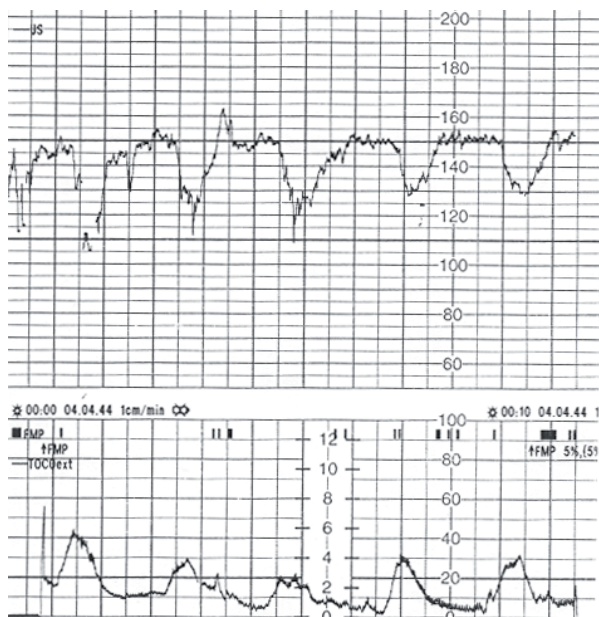
- a) v první době porodní
 - ~ epidurální analgezie
 - ~ rajský plyn
 - ~ nalbuphin i.v.
 - ~ pethidin i.m.
 - ~ nefarmakologické metody (fyzioterapie, aromaterapie, hydroanalgezie...)
- b) v druhé době porodní
 - ~ pudendální blok
 - ~ infiltrační analgezie

Diskutovanou součástí vedení druhé doby porodní je provedení nástřihu hráze (epiziotomie) s cílem urychlení druhé doby porodní a prevence závažného poranění hráze. V současnosti převažuje názor, že rutinní užití této procedury nemá dostatečnou vědeckou oporu.

Lékařské vedení třetí doby porodní spočívá dle klasické porodnické literatury v rutinním podání uterotonik (oxytocin, methyletergometrin) po porodu ramének s cílem zrychlení odloučení placenty a retrakce dělohy. Vzhledem k prokázanému prospěchu plodu z odloženého podvazu pupečnicku (minimálně 60 sekund při ponechání



Obr. 4.4 CTG – pozdní decelerace



Obr. 4.5 CTG – časné decelerace

novorozence na břicho matky) se v moderním porodnictví tato aplikace posouvá, až za tento výkon.

MONITORACE PLODU

Prvotním úkolem toho, kdo porod vede, je získat informace o stavu plodu v děloze, respektive vyloučit hypoxii.

Základním postupem byla vždy auskultace stetoskopem.

V roce 1979 přináší do klinické praxe výsledky své práce doktor R. Caldeyro-Barcia a do rutinního vybavení porodního sálu se postupně dostává kardiokotograf (CTG). Tento přístroj jednou sondou (většinou se používá sonda vnější na principu deformace piezokrystalu) snímá aktivitu děložní a druhou srdeční frekvenci plodu. Srdeční frekvenci lze snímat opět sondou zevní, která pracuje na principu ultrazvuku v B modu, nebo vnitřní (skalповou), která se přímo zakotvuje do pokožky plodu a snímá elektrické napětí.

■ Tabulka 4.1 Klasifikace CTG záznamu dle FIGO 2015

Klasifikace	Popis
fyziologická	<ul style="list-style-type: none"> normální bazální frekvence 110–160 pulzů/min variabilita 5–25 pulzů/min neopakující se decelerace (< 50 % kontrakcí)
suspektní	<ul style="list-style-type: none"> chybí jeden z ukazatelů fyziologické křivky není přítomna patologie
patologická	<ul style="list-style-type: none"> bazální frekvence < 100 pulzů/min omezená variabilita > 50 min zvýšená variabilita > 30 min sinusoida > 30 min opakující se pozdní nebo prolongované decelerace > 30 min nebo > 20 min s omezenou variabilitou prolongovaná decelerace > 5 min

Vzniklá křivka se hodnotí ve třech kvalitách (obr. 4.1–4.5):

- dlouhodobé jevy – bazální frekvence s normou 110 až 160 pulzů/min
- střednědobé jevy – zvýšení (akcelerace) či snížení (decelerace) frekvence delší než 1 min, decelerace se dělí v závislosti na křivce děložní činnosti na:
 - ~ časné (I. typu) s minimem proti vrcholu kontrakce
 - ~ pozdní (II. typu) s minimem po vrcholu kontrakce
 - ~ variabilní – nezávislé na kontrakci
- krátkodobé jevy – mikrofluktuace hodnocené dle rozmezí:
 - ~ silence – méně než 5/min
 - ~ zúženě undulatořní – 5–15/min
 - ~ undulatořní – 15–25/min
 - ~ saltatořní – více než 25/min

Klasifikace CTG se vyvíjí, v současnosti se používá klasifikace FIGO 2015 (tab. 4.1). CTG má vysokou senzitivitu, ale i poměrně vysokou falešnou pozitivitu. Vedlo tak k včasnému odhalení mnoha nitroděložních hypoxií, ale současně k vysokému nárůstu císařských řezů z této indikace.

Snaha o zpřesnění predikce stavu plodu vedla k zavedení intrapartální pulsní oxymetrie (měření saturace krve plodu kyslíkem naložením snímače na vedoucí část plodu či záda) a ST analýzy (snímání akce srdeční plodu pomocí skalповé elektrody současně s vyhodnocením EKG plodu a záznamem elevace ST úseku – metoda STAN).

LITERATURA

1. Měchurová A. Kardiokotografie. 2. vydání. Praha: Maxdorf; 2014. p. 198.

5 PŘEDČASNÝ ODTOK PLODOVÉ VODY PŘED TERMÍNEM PORODU

Marian Kacerovský

▶ MKN-10: 042

▶ CHARAKTERISTIKA

- » Porušení integrity plodových obalů s odtokem plodové vody před nástupem pravidelné děložní činnosti před dokončeným 37. týdnem těhotenství.
- » Závažná těhotenská komplikace s významným rizikem předčasného porodu.

EPIDEMIOLOGIE

Předčasný odtok plodové vody komplikuje zhruba 3–4 % všech těhotenství. Je zodpovědný zhruba za 30–40 % všech předčasných porodů. Jeho prevalence stoupá s gestačním stářím.

Patofyziologie je multifaktoriální. Za možné mechanismy jsou považovány:

- senescence či apoptóza buněk plodových obalů
- abrupce placenty či hematoma mezi plodovými obaly a děložní stěnou
- infekce v plodových obalech či intraamniální infekce (intraamniální zánět se současnou přítomností mikroorganismů či jejich DNA v plodové vodě)
- snížení obsahu kolagenu v plodových obalech, nadměrné rozpětí plodových obalů či lokalizovaný defekt plodových obalů

RIZIKOVÉ FAKTORY

Ze strany těhotné ženy:

- předčasný odtok plodové vody v minulém těhotenství
- krvácení v těhotenství
- chronická terapie kortikosteroidy
- onemocnění pojivové tkáně
- kouření
- abúzus kokainu
- nízký body mass index
- nízký socioekonomický status

Ze strany dělohy a placenty:

- anomálie dělohy
- abrupce placenty
- cervikální insuficience
- konizace
- nadměrná distenze dělohy
- fetální růstová restrikce
- intraamniální infekce

Ze strany plodu:

- vícečetné těhotenství

KLINICKÝ OBRAZ

- Odtok plodové vody s absencí děložní aktivity.
- Intraamniální zánět komplikuje zhruba 16 % všech těhotenství s předčasným odtokem plodové vody před termínem porodu. Intraamniální infekce je přítomna cca v 11 % případů a sterilní intraamniální zánět cca v 5 %. Prevalence intraamniálního zánětu a infekce klesá se stoupajícím gestačním stářím.
- Zhruba 11 % těhotenství s předčasným odtokem plodové vody před termínem porodu je komplikované tzv. kolonizací amniální dutiny (přítomnost mikroorganismů či jejich DNA v plodové vodě bez současné přítomnosti intraamniálního zánětu). Tato intraamniální komplikace není však spojena s horšími těhotenskými a novorozeneckými výsledky.
- Nejčastějším mikroorganismem nalézaným v plodové vodě od pacientek s předčasným odtokem plodové vody před termínem porodu je *Ureaplasma* spp.

DIAGNOSTIKA

- Anamnestický údaj o odtoku plodové vody potvrzený odtokem plodové vody z hrdla či přítomností plodové vody v zadní klenbě poševní při vyšetření v zrcadlech.
- Temešváryho test.
- Použití specifických testů detekujících buď insulin like growth binding protein-1 (Actim-PROM™ test) či placentární alfa mikroglobulin-1 (Amnisure® test) ve vaginální tekutině.

8 VAGINÁLNÍ EXTRAKČNÍ OPERACE

Tomáš Fait

8.1 VAKUUMEXTRAKCE

► MKN-10: 081.4

► CHARAKTERISTIKA

- » Vakuumextrakce (VEX) je metoda, kterou se za pomoci podtlaku přisaje pelotka na hlavičku plodu a tahem za tuto pelotku se následně plod vybaví.
- » Tento druh operačního ukončení porodu je tzv. mother-friendly, protože nevyžaduje další místo, a tedy méně traumatizuje svaly dna pánevního. Na druhou stranu pro dítě může představovat potenciální riziko.

INDIKACE

Indikace k provedení vakuumextrakce jsou ze strany matky a plodu. Ze strany matky se jedná například o únavu rodičky, sekundárně slabé děložní kontrakce nebo nevhodnost nadměrného břišního lisu. Ze strany plodu je to pak především ohrožení plodu hypoxií.

■ Tabulka 8.1 Společné podmínky pro volbu extrakčních operací

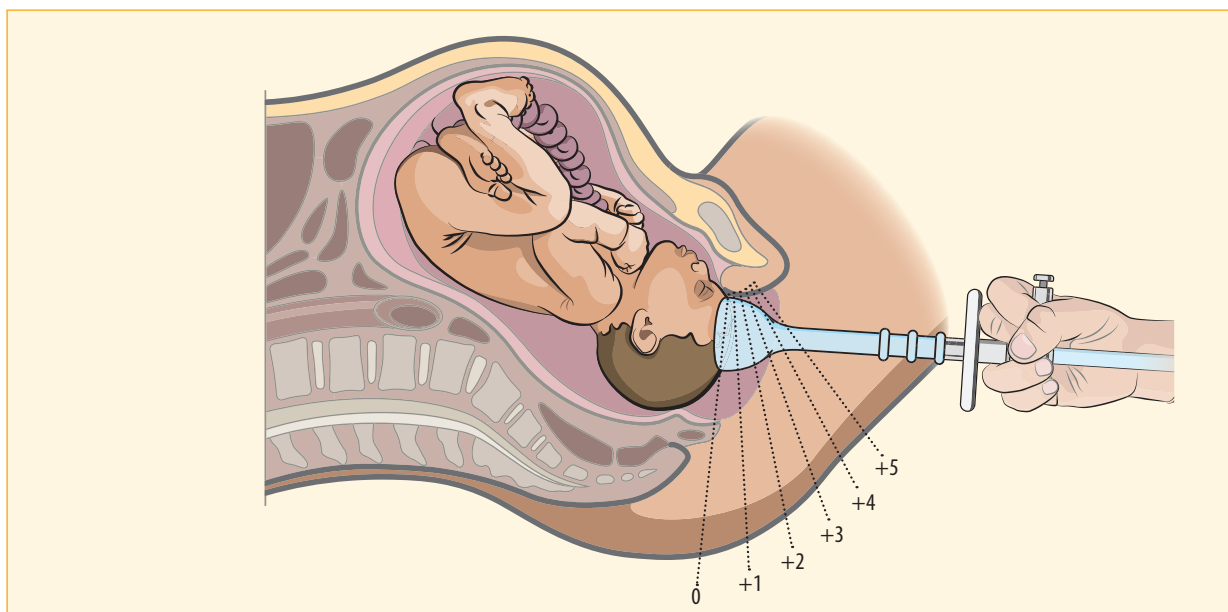
- | |
|--|
| • Nejsou známky kefalopelvickeho nepoměru. |
| • Plod je živý. |
| • Odtekla plodová voda. |
| • Branka je plně dilatovaná (tzv. zašlá). |
| • Hlavička fixována v malé pánvi. |

VEX můžeme použít při splnění podmínek shrnutých v tabulce 8.1.

Plod nesmí být nezralý. Metodu nelze užít u naléhání čelního či obličejem a polohy koncem pánevním.

POPIS VÝKONU

Popis výkonu znázorňují obrázky 8.1 a 8.2. Před výkonem musíme pacientku vycévkovat. Dále se doporučuje



Obr. 8.1 Vakuumextrakce

9 CÍSAŘSKÝ ŘEZ

Tomáš Fait

▶ MKN-10: 082.0, 082.1

▶ CHARAKTERISTIKA

- » Operační vybavení plodu z dutiny děložní přes břišní stěnu a stěnu děložní z indikace matky, plodu nebo sdružené. Procento akutních císařských řezů by mělo být v podstatě stejné u všech pracovišť, procento plánovaných císařských řezů je významně ovlivněno porodnickou školou.

TERMINOLOGIE

- *sectio caesarea* – císařský řez: operační vybavení plodu z dutiny děložní skrz stěnu břišní (v literatuře uváděný vaginální císařský řez se dnes již neprovádí)
- *laparotomia secundum Pfannenstiel* – suprapubický řez: řez vedený cca 2 cm nad sponou stydkou symetricky ke střední čáře

- *DSL* – *dolní střední laparotomie*: řez ve střední čáře, používá se výjimečně
- *řez dle Gepperta* – obloučkovitý řez na děloze v oblasti dolního děložního segmentu (část svaloviny dělohy mezi hrdlem děložním a úponem močového měchýře, která není při porodu aktivní)

EPIDEMIOLOGIE

Dle pracoviště se počet císařských řezů pohybuje od 20 do 40 % ze všech porodů. Dle doporučení WHO se za optimální považuje 15 %. Další zvyšování počtu císařských řezů již nepřináší žádné zlepšení perinatologických výsledků. Zvyšování počtu císařských řezů je částečně způsobeno odkládáním reprodukce do vyššího věku, ale souvisí také s dalšími socioekonomickými faktory (císařské řezy na přání, viktimizace porodníků při komplikaci spontánního porodu atd.).

■ Tabulka 9.1 Nejčastější indikace k císařskému řezu

Indikace	Matka	Plod	Sdružené
Plánované	<ul style="list-style-type: none">• st. p. 2 a více s. c.• st. p. 1 s. c.<ul style="list-style-type: none">» + bolesti v jizvě» + plod nad 4000 g» + vícečetné těhotenství» + DDS ztenčen• st. p. operaci na děloze (operace pro významné vývojové vady dělohy, enukleace myomů s průnikem do dutiny děložní, perforace dělohy při nitroděložních výkonech...)• pelvis angusta, malá rodička• symfyzeolýza• ortopedické, oční, neurologické, kardiologické indikace	<ul style="list-style-type: none">• poloha plodu koncem pánevním (relativní)• nepravidelné polohy plodu• vícečetná těhotenství při kolizní poloze plodů• fetus magnus• významná růstová restrikce plodu• VVV plodu zabraňující spontánnímu porodu (srostlice, sakrální teratom) nebo zvyšující riziko poranění plodu (omfalokéla s obsahem jater)	<ul style="list-style-type: none">• placenta praevia• kefalopelvický nepoměr
Akutní	<ul style="list-style-type: none">• preeklampsie, eklampsie• HELLP syndrom• nezdařená indukce porodu (inertio uteri)• nepostupující porod, dystokia uteri• vyčerpaná rodička	<ul style="list-style-type: none">• hypoxie plodu• patologické naléhání	<ul style="list-style-type: none">• abrupce placenty• akutní výsev herpes simplex v termínu porodu

DDS – dolní děložní segment, HELLP – hemolýza, elevace jaterních enzymů, trombocytopenie (hemolysis, elevated liver enzymes, low platelet count syndrome), s. c. – císařský řez, VVV – vrozná vývojová vada

11 VLIV ONKOLOGICKÉ LÉČBY NA PLOD

Vít Drochýtek

EPIDEMIOLOGIE

Incidence zhoubných onemocnění v těhotenství je 20–40 případů na 100 tisíc těhotenství s rostoucím trendem zejména díky posunu těhotenství do pozdějšího věku.

Nejčastějšími diagnózami jsou karcinomy prsu, hrdla děložního, štítné žlázy, melanomy a hematologické malignity.

PROGNÓZA

Prognóza těchto onemocnění se neliší od obecné populace, je zřejmý odklon od dříve často aplikovaného postupu (okamžité ukončení těhotenství s následnou onkologickou léčbou) s důrazem na zahrnutí pacientky a jejích nejbližších do rozhodovacího procesu.

LÉČBA

V závislosti na gestačním týdnu, ve kterém je malignita diagnostikována, a na předpokládané biologické agresivitě nádoru je v řadě případů vhodné zahájit protinádorovou léčbu již v průběhu těhotenství. Ta zahrnuje zejména chirurgické výkony a podávání chemoterapie, vzácněji i radioterapii.

Chirurgická léčba. Pokud je to možné, je optimální provést operaci (zejména v případě nitrobršního výkonu) mezi 12. a 24. týdnem.

Laparoskopie je ve zkušených rukách bezpečnou alternativou při dodržení pravidel (trvání operace, poloha portů, otevřená technika při zavádění kapnoperitonea).

Důležitý je anesteziologický management s prevencí hypotenze, která může negativně ovlivnit funkci fetoplacentární jednotky a následně dostatečná pooperační analgezie jako prevence předčasné děložní činnosti.

Rizika pro plod plynoucí z operační léčby v těhotenství jsou obecně nízká, jak je patrné i ze souhrnné tabulky 11.1, ve které jsou uvedena data z více než 47 tisíc operačních zákroků v těhotenství. Při interpretaci dat je obtížné odlišit podíl stavu vedoucímu k chirurgickému zákroku na případných komplikacích.

Chemoterapie je kontraindikována v 1. trimestru, bezpečná od 14. g.t., poslední cyklus by měl být podán nejpozději tři týdny před porodem (prevence novorozenecké hematotoxicity).

■ Tabulka 11.1 Rizika pro plod spojená s malignitou v graviditě

RIZIKA OPERAČNÍHO ZÁKROKU V TĚHOTENSTVÍ		
riziko	neoperované (%)	operované (%)
těhotenská ztráta	0,6	0,9
předčasný porod	7,5	11,1
nízká porodní hmotnost	5,6	8,6
HLAVNÍ RIZIKA SPOJENÁ S MALIGNITOU V TĚHOTENSTVÍ		
riziko	běžná populace (%)	těhotné s malignitou (%)
předčasný porod	7,5	48 (61 při onkologické léčbě)
nízká porodní hmotnost	10	21
<ul style="list-style-type: none">• Četnost výskytu VVV, novorozenecká morbidita a mortalita se neliší od běžné populace• Hlavním faktorem ovlivňujícím morbiditu a mortalitu je případná prematurita• Výsledky follow-up dětí vystavených chemoterapii <i>in utero</i> se neliší od běžné populace		

Míra transplacentárního přenosu se liší pro různá chemoterapeutika (největší je u platinových derivátů). Fyziologické změny v těhotenství, jako jsou zvýšený distribuční objem a renální clearance, přispívají k obvykle dobré toleranci chemoterapie těhotnou i nenarozeným dítětem.

Hlavními riziky pro plod při podávání chemoterapie v těhotenství jsou růstová restrikce a předčasný porod (spontánní i iatrogenní). Vzácněji může dojít k nitroděložnímu úmrtí, myelosupresi nebo novorozenecké sepsi. I zde nelze vždy jasně oddělit vliv chemoterapie a samotného nádorového onemocnění na vývoj plodu. Četnost výskytu vývojových vad se neliší od běžné populace.

16 FYZIOLOGICKÝ NOVOROZENEK

Jozef Macko

► CHARAKTERISTIKA

- » narozen v období 37+0 až 41+6 g.t., přičemž je možno ještě rozlišit časně termínové (37+0 až 38+6) a plně termínové (39+0 až 41+6) novorozence
- » porodní hmotnost je obvykle 2500–4000 g, přičemž hmotnost 4000–4500 g lze klasifikovat jako vyšší porodní hmotnost, děti s porodní hmotností nad 4500 g potom klasifikujeme jako novorozence s velkou porodní hmotností
- » porodní délka obvykle 48–52 cm
- » tělesná teplota měřena v axile 36,5–37,0 °C, rektálně obvykle o 0,5 °C vyšší
- » obvod hlavy (frontooccipitální obvod) 32–37 cm, je nutno dbát na přesné měření
- » obvod hrudníku je obvykle mezi 30–35 cm, měřeno na úrovni prsních bradavek v poloze na zádech za klidného dýchání
- » srdeční akce se pohybuje mezi 100 a 180/min, pokud je dítě aktivní, v klidu, je-li vzhůru obvykle 120–160/min, ve spánku může klesat až na hodnoty 70–80/min
- » dechová frekvence 40–60 dechů/min
- » hodnoty krevního tlaku se liší v závislosti na gestačním týdnu v době porodu, stavu výživy a postnatálním věku

HODNOCENÍ GESTAČNÍHO STÁŘÍ

Po porodu je možno hodnotit gestační stáří podle somatických a neurologických známek. Nejpoužívanějším je skóre podle Ballardové (modifikovaný skórovací systém z roku 1991 – obr. 16.1). Lze jej použít již u dětí (plodů) od 20. g.t. (www.ballardscore.com).

Skóre hodnotí:

- **šest známek neuromuskulární zralosti**
 - ~ postura
 - ~ hybnost v zápěstí
 - ~ hybnost a návrat předloktí při extenzi v lokti
 - ~ popliteální úhel
 - ~ příznak šály (při tažení paže přes hrud' u donošeného novorozence loket nepřesáhne střední čáru, u nezralého v různém stupni ano)
 - ~ vzdálenost pata-ucho

• **sedm známek somatické zralosti**

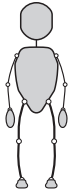

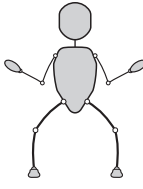
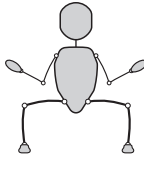
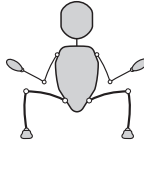
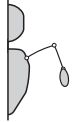
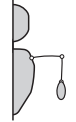
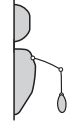
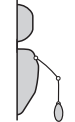
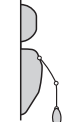
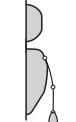
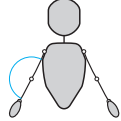
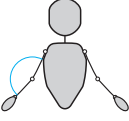
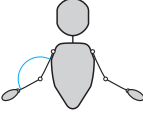
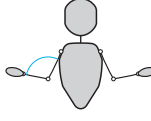
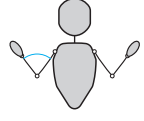
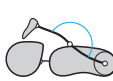
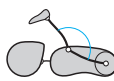
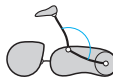
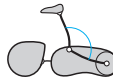
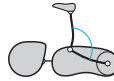
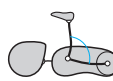
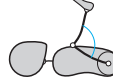
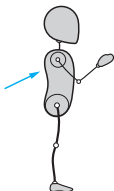
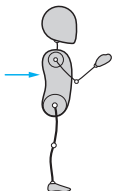
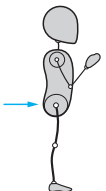
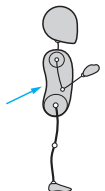
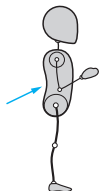
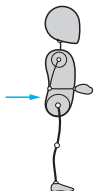
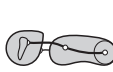
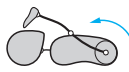

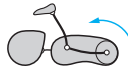
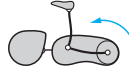

- ~ kůže
- ~ lanugo
- ~ rýhování plosky
- ~ ušní boltce
- ~ prsní dvorce
- ~ chlapecký genitál
- ~ dívčí genitál

ZÁKLADNÍ VÝKONY V POPORODNÍM OBDOBÍ

- klinické vyšetření nejpozději do 24 h po narození
- v průběhu bondingu (obr. 16.2) či obecně společného pobytu matky a dítěte na porodním sále nutno monitorovat základní životní funkce dítěte, pracoviště mají vypracován svůj postup
- ošetření a podvaz pupečního pahýlu (rutinním postupem je odložený podvaz pupečnicku) podvaz se realizuje plastovou svorkou či sterilní gumou či tkanicí, pahýl se ošetří běžným dezinfekčním prostředkem, po podvazu nutné kontroly případného krvácení z pahýlu v intervalu 15–30 min
- vážení (zjištění porodní hmotnosti) možno odložit na pozdější dobu, stejně tak měření tělesné délky
- profylaxe krvácivé choroby novorozence se dnes realizuje aplikací vitamínu K i.m. či p.o., případně i.v. (pokud je zajištěn i.v. vstup). ESPGHAN u zdravého novorozence jednoznačně doporučuje aplikaci p.o.
- označení dětí vždy dvěma způsoby (většinou plastový náramek s údaji o porodu, matce a dítěti a současně náramek či značka na zápěstí dítěte i matky s identickými údaji, případně náramky s čárovými kódy, identifikujícími matku a její dítě
- skórování podle Apgarové (viz Committee on Obstetric Practice. Apgar score, Number 644)
- zápis do porodopisu
- koupání dítěte se většinou odkládá až na dobu první prohlídky, tj. minimálně 2 h po porodu

PRVNÍ VYŠETŘENÍ NOVOROZENCE

Závažné porodní trauma či vývojové anomálie anebo suspekce na ně (pokud nejsou detekovány již intrauterinně) je nutno diagnostikovat co nejdříve po narození (např. brániční kýla, atrezie choan, Pierre Robinův syndrom, meningokéla, meningomyelokéla apod.).

Znak	Body						
	-1	0	1	2	3	4	5
Držení těla ležícího novorozence							
Úhel pasivního ohybu ruky	 > 90°	 90°	 60°	 45°	 30°	 0°	
Zpětný návrat paží		 180°	 140°	 110°–140°	 90°–110°	 < 90°	
Kolenní úhel při pasivním ohýbání DK	 180°	 160°	 140°	 120°	 110°	 90°	 < 90°
Vyšetření HK „do polohy šály“							
Vyšetření „pata-ucho“							

Obr. 16.1a Modifikované skóre podle Ballardové – neuromuskulární kritéria. Každý znak je bodově ohodnocen (–1 až +5), celkové skóre –10 až +50 (upraveno podle Ballard JL, et al., 1991)

23 BRONCHOPULMONÁLNÍ DYSPLAZIE

Jan Malý

► MKN-10: Q27.1

► CHARAKTERISTIKA

- » Bronchopulmonální dysplazie (BPD) je chronické fibrotizující onemocnění plic asociované s prematuritou.
- » Byla popsána Northwayem v roce 1967 jako následek umělé plicní ventilace s vysokou frakcí kyslíku u novorozenců s respiračním selháním (historická forma BPD – „old BPD“). V současnosti dominuje „nová forma BPD“, která se rozvíjí na základě zástavy/přerušení normálního fetálního procesu alveolizace při zahájení ventilace (spontánní či arteficiální) v surfaktant deficientní nezralé plíci s rozhodujícím vlivem intraamniální či postnatální zánětlivé odpovědi.

EPIDEMIOLOGIE

Představuje závažnou a velmi častou morbiditu spojenou s negativním vlivem na dlouhodobý vývoj původně nedonošeného dítěte. Prevalence dosahuje 35 % u dětí s porodní hmotností < 1000 g.

Přes pokroky v perinatologii a neonatální intenzivní péči zůstává výskyt BPD v průběhu posledních 30 let téměř nezměněn.

RIZIKOVÉ FAKTORY

- Prematurita (incidence a závažnost stoupá s klesajícím gestačním stářím) a nízká porodní hmotnost.
- Intraamniální zánět s nutností zahájení UPV (vysoké koncentrace prozánětlivých mediátorů intraalveolárně u novorozenců s následným rozvojem BPD).
- UPV (volutrauma a atelektotrauma) jako jeden z rozhodujících faktorů přispívajících k rozvoji BPD.
- Léčba kyslíkem (dominující vliv u historické formy BPD).
- Poporodní infekční komplikace.
- Malnutrice. Deficit vitamínu A.
- Hemodynamicky významná Botallova dučej (hsPDA) asociovaná s potřebou UPV.

KLINICKÝ OBRAZ

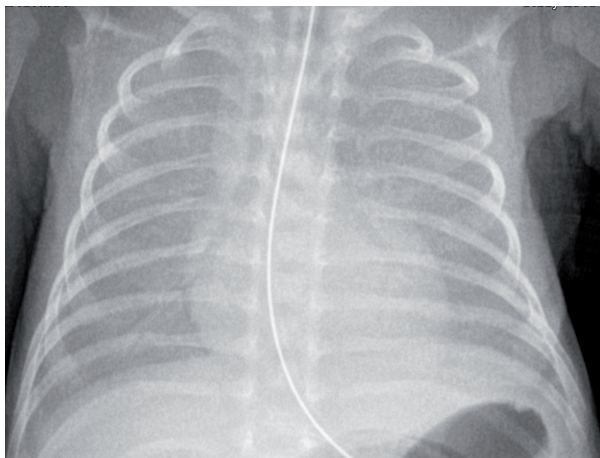
Plíživě se rozvíjející známky respirační insuficience (dyspnoe, tachypnoe, poklesy saturace, apnoické pauzy) spojené s hypoxemií a nárůstem parciálního tlaku oxidu uhličitého v arteriální krvi. Epizody hlubokých desaturací spojené s bezdeším/hypoventilací a tonickým propnutím označujeme jako „BPD spells“.

Typická je významná ventilační a/nebo oxygenační nestabilita.

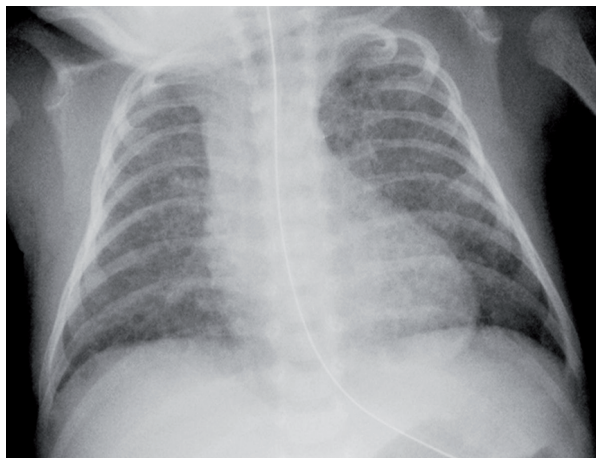
Auskultační nález není specifický – nacházíme pískoty či nekonstantní vrzoty či chrůpky, prodloužené expirium, v některých případech bývá přítomen systolický šelest (při asociované PDA či pravostranné myokardiální dysfunkci). Dalšími obvyklými příznaky jsou neprosívání, porucha růstu a periferní edémy, plicní edém při hsPDA.

DIAGNOSTIKA

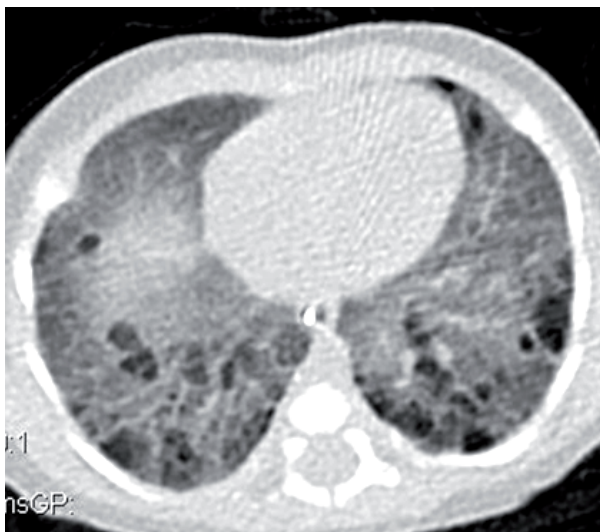
- Anamnéza (prematurita, stav po respiračním selhání atd.).
- Klinický obraz plíživě se rozvíjející respirační nedostatečnosti či závislosti na dechové podpoře/oxygenoterapii.
- Vyšetření:
 - ~ ABR (hypoxemie, respirační acidóza s parciální metabolickou kompenzací).
 - ~ RTG hrudníku, event. HRCT u závažných forem – obraz mléčného skla u mírných forem BPD (obr. 23.1) progredující do obrazu zhrubělé plicní kresby až těžké fibrózy s emfyzematózně-bulózními projasněními u nejzávažnějších forem (obr. 23.2–23.5).
 - ~ Echokardiografie – k vyloučení komplikací asociovaných s BPD (cor pulmonale, plicní hypertenze, myokardiální hypertrofie při léčbě kortikosteroidy).
 - ~ Zvýšený CRP a další zánětlivé markery poukazují spíše na jinou etiologii obtíží (pneumonie, sepse, aspirace atd.).



Obr. 23.1 Nativní RTG hrudníku, BPD – obraz mléčného skla



Obr. 23.2 Nativní RTG hrudníku s obrazem bulózních změn při BPD (pacient s anamnézou pouze neinvazivní dechové podpory)



Obr. 23.3 CT hrudníku u téhož pacienta (obr. 23.2) dokumentující rozdílné možnosti a výsledky různých modalit zobrazení

28 PLICNÍ AIR-LEAK SYNDROMY

Jitka Činátlová

Jedná se o soubor klinických jednotek s odlišnou symptomatologií charakterizovaný únikem vzduchu z alveolů do extraalveolárních prostor, ve kterých se za fyziologických podmínek nevyskytuje

- Nejčastější klinické jednotky:
 - ~ intersticiální emfyzém
 - ~ pneumothorax
 - ~ pneumomediastinum
 - ~ pneumoperitoneum
- Vzácnější jednotky: podkožní emfyzém, pneumoperikard, systémová vzduchová embolie

PATOFYZIOLOGIE

- Při zahájení dechové aktivity po narození se zvyšuje negativní thorakální tlak, čímž může dojít ke spontánní ruptuře alveolů
- U předčasně narozených novorozenců, nebo na podkladě předchozí plicní patologie – syndrom dechové tísně (RDS), aspirace mekonium, hypoplazie apod. – jsou alveoly daleko fragilnější a náchylnější k ruptuře, a tím je vyšší pravděpodobnost vzniku air-leak syndromů.
- Při nutnosti mechanické ventilační podpory s pozitivním přetlakem na konci exspira (PEEP) a vysokými inspiračními tlaky a/nebo při snížené plicní complianci může u rizikových novorozenců dojít k mechanickému poškození alveolů tzv. barotraumat:
 - ~ nejčastější rizikové faktory jsou – nutnost umělé plicní ventilace, prematurita, aspirace mekonium
- 1–2 % všech novorozenců:
 - ~ až 40 % ventilovaných, nezralých, či dětí po aspiraci mekonium
- Mortalita až 30 %.
- Vzduch z poškozených alveolů následně uniká do plicního intersticia, odkud se perivaskulárně či peribronchiálně může dostat do plicního hilu a do dalších prostor (mediastina, pleurálního prostoru či peritonea).

28.1 INTERSTICIÁLNÍ PLICNÍ EMFYZÉM

▶ MKN-10: P25.0

▶ CHARAKTERISTIKA

- » přítomnost vzduchu v plicním intersticiu či subpleurálním prostoru
- » rizikové faktory: prematurita, pneumopatie, RDS, overdistenze plic při UPV, hyperoxemie, malpozice endotracheální kanyly
- » lokalizovaný / difuzní; uni-/bilaterální
- » postupně progredující symptomatologie
- » průběh: spont. resorpce – různě závažný stupeň chronického plicního poškození

EPIDEMIOLOGIE

- 1–3 % donošených novorozenců.
- 20–30 % nezralých novorozenců.

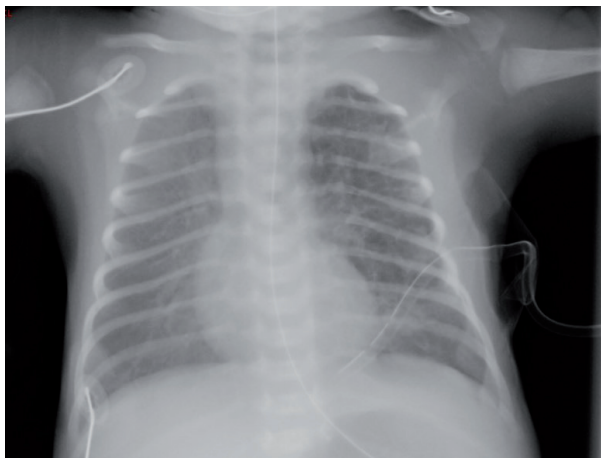
ETIOLOGIE

Předčasně narození novorozenci či děti s již primární plicní patologií (např. pneumonie, aspirace mekonium apod.) mají zvýšené riziko poškození alveolů i při spontánní ventilaci.

Hyperinflace při mechanické ventilaci může způsobit poškození alveolů s následným únikem vzduchu do intersticia.

KLINICKÝ NÁLEZ

- Pomalu progredující respirační selhávání se zvyšujícími se nároky na ventilační podporu.
 - ~ 96 h až 3 týdny po narození
- Porucha výměny plynů (hypoxie, hyperkapnie).
- Může být komplikován:
 - ~ rozvojem dalších z air-leak syndromů
 - ~ rozvojem intraventrikulární hemoragie



Obr. 28.1 RTG hrudníku vpravo: normální nález, vlevo je struktura parenchymu nepravidelná, zhrubělá plicní kresba. Vlevo zaveden hrudní drén.



Obr. 28.3 CT zobrazení hrudníku: levá plicě – parenchym horního laloku a lingula s vícečetnými bulózními okrsky, největší buly jsou subpleurálně ventrálně (vel. až 9×8 mm).



Obr. 28.2 RTG hrudníku: parakardiálně drobný pneumothorax. Známky intersticiálního emfyzému oboustranně v horních polích, více vpravo. Vpravo hrudní drén.

DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA

- Pneumonie, RDS, plicní edém, ostatní air-leak syndromy.

DIAGNOSTIKA

- Obr. 28.1–28.3.
- Klinické projevy – respirační insuficience, narůstající nároky na ventilační podporu.

- RTG
 - ~ hyperinflace a overdistenze plic
 - ~ typický obraz „pepř a sůl“ charakterizovaný lineárními a cystickými (bulózními) projasněními o průměru několika mm až cm

PREVENCE

- Snaha o minimalizaci ventilační podpory a tím snížení rizika vzniku barotraumat.

TERAPIE

- Symptomatická:
 - ~ polohování dítěte na „postiženou“ stranu při jednostranné lokalizaci
 - ~ minimal handling
 - ~ optimalizace ventilačního režimu
 - ~ selektivní plicní ventilace
- Při neúspěchu:
 - ~ až v 50 % chirurgická resekce

PROGNÓZA

- Spontánní resorpce.
- Predispozice rozvoje dalších air-leak syndromů jako pneumothorax, pneumomediastinum atd.
- Mortalita 53–67 %.
- Rozvoj chronického stavu s různě závažným plicním postižením až v 19 %.

■ **Tabulka 31.1** Přehled nemocí vyhledávaných laboratorním novorozeneckým screeningem v ČR (rozšíření od r. 2024 není zahrnuto, řazeno chronologicky dle roku zahájení, reálná novorozenecká prevalence v ČR)

Onemocnění	Prevalence	Od	Měřená substance	Metody	Klinický smysl – efekt včasného zachytu
PKU/HPA	1:5500	1975	Phe, Phe/Tyr	MS/MS	speciální dieta s nízkým obsahem fenylalaninu zabrání nevratnému poškození CNS
CH	1:3000	1985	TSH	I	substituce hormonů štítné žlázy zabrání nevratnému poškození CNS
CAH	1:12 000	2006	17OHP	I	substituce gluko- a mineralokortikoidy zabrání život ohrožující solné krizi, u lehčí formy zabrání předčasné pubertě a ztrátě dospělé výšky
CF	1:6000	2009	IRT, CFTR	I+MG	komplexní léčba zahájena do dvou měsíců věku zlepší průběh a prognózu
MCADD	1:22 500		profil acylkarnitinů	MS/MS	režimová a dietní opatření s cílem prevence hypoglykemií zabrání život ohrožujícímu selhání energetického metabolismu a poškození CNS
LCHADD	1:81 000				
VLCADD	1:223 000				
CPTID	< 1:1 000 000				
CPTIID	< 1:1 000 000				
CACTD	< 1:1 000 000				
MSUD	1:104 000				
GAI	1:190 000		glutarylkarnitin	speciální dieta s nízkým obsahem lysinu a suplementace dalších látek sníží riziko život ohrožujícího metab. rozvratu a poškození CNS	
IVA	1:223 000		izovalerylkarnitin	speciální dieta s nízkým obsahem leucinu a substituce dalších látek sníží riziko život ohrožujícího metab. rozvratu a poškození CNS	
ARG	< 1:410 000	2016	profil AMK	restrikce bílkovin, speciální směsi AMK a látek snižujících amoniak zabrání poškození CNS	
CIT	< 1:410 000				
MTHFRD HCU	1:410 000				suplementace betainem a dalšími látkami zabrání u těžké formy úmrtí
CBSD HCU	1:410 000				pyridoxin (B6) nebo speciální dieta s betainem u B6 non-responderů zabrání vzniku trombózy, CNS poškození a luxaci čočky
BD	1:11 000		biotinidáza	I	suplementace biotinem sníží riziko metab. rozvratu, poškození CNS a dalších projevů

Zkratky onemocnění: ARG – argininemie, BD – deficit biotinidázy, CACTD – deficit karnitinacylkarnitintranslokázy, CAH – kongenitální adrenální hyperplazie, resp. deficit 21-hydroxylázy, CBSD HCU – homocystinurie z deficitu cystationin beta-syntetázy, CF – cystická fibróza, CH – kongenitální hypotyreóza, CIT – citrulinemie, CPTID – deficit karnitinpalmityltransferázy I, CPTIID – deficit karnitinpalmityltransferázy II, GAI – glutarová acidurie typ I, IVA – izovalerová acidurie, LCHADD – deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem, MCADD – deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem, MSUD – leucináza (nemoc javorového sirupu), MTHFD HCU – homocystinurie z deficitu methylenetetrahydrofolátreduktázy, PKU/HPA – fenylketonurie/hyperfenylalaninemie, VLCADD – deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem

Ostatní zkratky: AMK – aminokyseliny, CFTR – gen pro cystickou fibrózu, CNS – centrální nervová soustava, I – imunoesej (fluoro- či enzymo-), IRT – imunoreaktivní trypsinogen, MG – molekulárně genetické vyšetření, MS/MS – tandemová hmotnostní spektrometrie, 17OHP – 17-hydroxyprogesteron, Phe – fenylalanin, TSH – tyreoidu stimulující hormon, Tyr – tyrosin

Pozn.: Prevalence je kalkulována od zahájení LNS do konce roku 2019.

32 KONGENITÁLNÍ ADRENÁLNÍ HYPERPLAZIE

Felix Votava

► MKN-10: E250

► CHARAKTERISTIKA

- » Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH) je autozomálně recesivně (AR) dědičná **porucha tvorby steroidních hormonů** v kůře nadledvin.
- » 90–95 % případů představuje **deficit 21-hydroxylázy** (enzym P450c21), který se může klinicky projevit život ohrožujícím metabolickým rozvratem ve věku 10–28 dní. Tento typ CAH je vyhledáván pomocí novorozeneckého screeningu.

PATOGENEZE

Schéma patogeneze CAH je znázorněno na obrázku 32.1.

EPIDEMIOLOGIE

- Klasická forma deficitu 21-hydroxylázy se vyskytne u 1 z 12 000 novorozenců.
- Frekvence neklasické formy v populaci není přesně známa, je vyšší.

ETIOLOGIE

- AR dědičné patogenní mutace v genu *CYP21A2* vedou k žádné či významně snížené aktivitě 21-hydroxylázy.

KLINICKÉ PROJEVY

- Závisí na míře snížení aktivity 21-hydroxylázy.
- Klasická forma se solnou poruchou, tzv. SW („salt wasting“) forma, postihuje 75 % pacientů. Manifestuje se život ohrožující adrenální krizí (zvracení, nepospívání, hyponatremie, hyperkalemie, hypoglykemie) v prvních týdnech života. Čtvrtina pacientů nemá klinicky zřejmý hypoaldosteronismus

a nemoc se manifestuje až později, typicky mezi 2. a 6. rokem života předčasnou pseudopubertou, jedná se pak o klasickou formu pouze virilizující, tzv. SV („simple virilizing“). Ke klinickému obrazu patří i hyperpigmentace z nadprodukce ACTH. Obě klasické formy se u dívek projeví virilizací zevního genitálu již při narození (obr. 32.2). Virilizace zevního genitálu se dělí dle Pradera na pět stupňů, od hypertrofie klitoris až do obrazu mužského genitálu, avšak s absencí testes a může vést k záměně pohlaví novorozence (obr. 32.3).

- Malformace zevního genitálu u dívek i chlapců (intersex) může mít i jiné příčiny. Např. jiné vzácnější formy CAH, defekt androgenních receptorů, poruchy syntézy testosteronu, deficit růstového hormonu, deficit aromatázy, deficit 5 α -reduktázy, skutečný hermafroditismus aj.
- Neklasická pozdní forma, tzv. LO („late onset“), je charakterizována hyperandrogenním stavem až v období pohlavní zralosti.

DIAGNOSTIKA

- Zvýšení steroidů před enzymatickým blokem, především **17-hydroxyprogesteronu**. Zvýšení ACTH. Při nejasnosti stimulační cosyntropinový test.
- Molekulárně genetická analýza genu *CYP21A2*.

LÉČBA

- Substituce glukokortikoidy a mineralokortikoidy, v kojeneckém věku někdy i substituce sodíku. Operační korekce genitálu u dívek.

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

- Je dostupná, vhodná je preimplantační.

35 VÝVOJOVÁ DYSPLAZIE KYČELNÍ

Jiří Chomiak

► MKN-10: Q650

► CHARAKTERISTIKA

- » Deformita kyčle charakterizovaná neschopností acetabula udržet hlavici stehenní kosti v důsledku nerovnováhy mezi růstem acetabula a proximálního femuru při možných abnormalitách acetabula a femuru. Zahrnuje několik stupňů: dysplastickou kyčel, subluxaci, nestabilní kyčel a luxaci (obr. 35.1).

EPIDEMIOLOGIE

Je to nejčastější ortopedická vada, incidence ve střední Evropě dosahuje 3–5 %, luxace se vyskytuje v četnosti 1,5 : 1000 novorozenců. Poměr chlapci : dívky je 1 : 4, častěji je postižen levý kyčelní kloub. Asociace s dalšími vrozenými vadami je možná, nejčastěji je vada spojena s pes calcaneovalgus a metatarsus varus (první rizikový faktor) a jinými skrčeninami. Vzácně může být součástí komplexních syndromů (pojivových, nervosvalových nebo chromozomálních aberací).

ETIOLOGIE

Je multifaktoriální. Faktory lze dělit na vnitřní a zevní. Mohou se uplatnit prenatálně, perinatálně a postnatálně. Prenatálně se uplatňují geneticky podmíněný vliv na formaci acetabula a femuru a kloubní laxita. Jako mechanická příčina je to omezený prostor v děloze (oligohydramnion, primipary a vícečetná těhotenství). Perinatálně je to porod koncem pánevním (druhý rizikový faktor), zvláště poloha řítní, dále nešetrné natažení kyčelních kloubů při měření délky novorozence. Postnatálně je to nevhodné balení novorozenců a kojenců v natažení končetin, což je u nás již překonáno. Riziko postižení dalšího dítěte je prokazatelné, pozitivní rodinná anamnéza se považuje za třetí rizikový faktor. Riziko postižení dalšího dítěte u zdravých rodičů je asi 6 %, u postižení jednoho z rodičů asi 12 %.



Obr. 35.1 Příznaky luxace pravého kyčelního kloubu: omezení abdukce a asymetrie femorálních kožních rýh

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

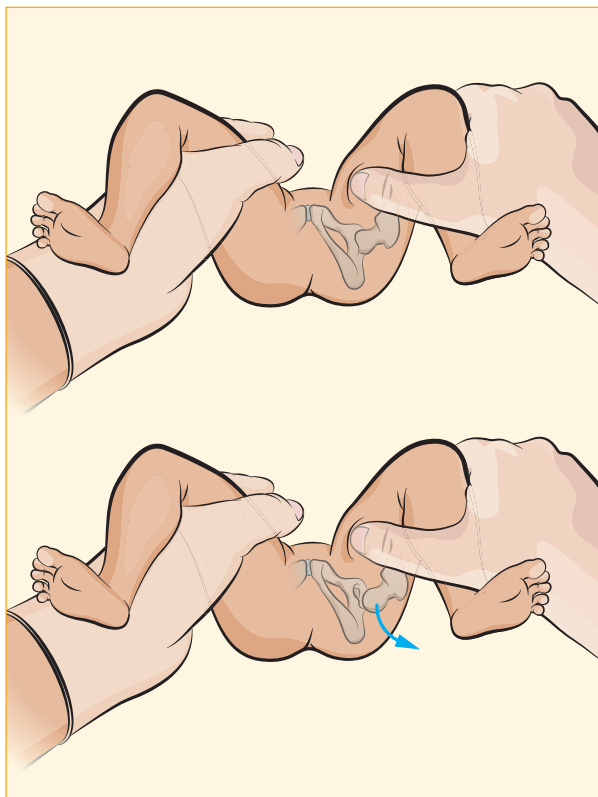
Je při využití běžně dostupných metod velmi obtížná, sonograficky se s určitostí nezjistí. Přidružené vady a skrčeniny jsou diagnostikovatelné sonograficky prenatálně a jsou zmíněným rizikovým faktorem vývojové dysplazie kyčelní (VDK).

DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA

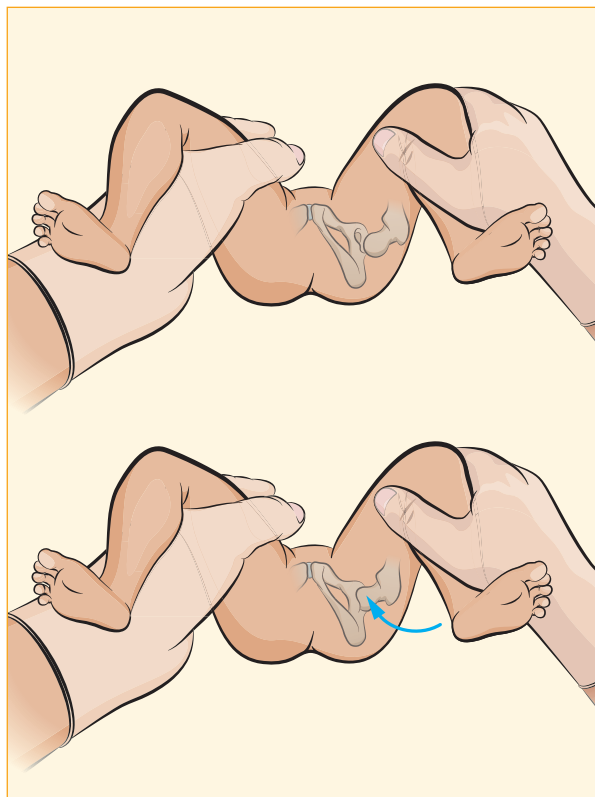
Jedná se především o teratologické luxace, které jsou spojeny s retroverzí femuru, a dále vrozeně krátký femur, kdy při zkrácení končetiny je nutné vyloučit luxaci kyčelní.

POROD

Vada nepůsobuje problémy při porodu, ale porod koncem pánevním je rizikovým faktorem a obtížné vybavení plodu tahem za končetinu může způsobit luxaci kyčelního kloubu při predispozici.



Obr. 35.2 Barlowův manévr s dislokací kyčle



Obr. 35.3 Ortolaniho manévr s repozicí kyčle



Obr. 35.4 Příznaky luxace pravého kyčelního kloubu: nižší postavení kolenního kloubu vpravo



Obr. 35.5 Léčení kyčelní luxace Wagnerovými punčoškami

POPORODNÍ DIAGNOSTIKA

Klinické vyšetření je zásadní. Dysplazii acetabula bez nestability či luxace nelze klinicky zjistit, diagnostikuje se sonograficky. Nestabilní kyčel lze zjistit při vyšetření kyčle ve flexi a addukci, kdy tlakem na kolínko lze vyvolat sub/luxaci (Barlowův manévr, obr. 35.2), naopak pře-

vedením končetiny do abdukce v tahu za končetinu lze vyvolat zpětnou repozici (Ortolaniho manévr, obr. 35.3).

Zřetelnou trvalou luxaci lze zjistit podle tří příznaků:

1. omezení abdukce v kyčli
2. asymetrie femorálních kožních rýh (viz obr. 35.1)
3. nižší postavení kolena při pohledu na ohnutá kolena (obr. 35.4)

REJSTŘÍK

A

AABR metoda vyšetření sluchu 131
acne neonatorum 185
adrenalin 148
ageneze corpus callosum 281
achondroplazie 398
akrocyanóza 175
alergie na bílkovinu kravského mléka 102
alloimunní trombocytopenie 116
amniální konstriční pruhy 401
analgetika a sedativa v PPP 122
anencefalie 278
anoftalmus 334
anomálie předního segmentu oka 331
aortální stenóza 231
aortopulmonální okno 253
APIB (Assessment of Preterm Infants Behaviour) 94
aplasia cutis congenita 200
arrayCGH (array comparative genomic hybridization) 20
atrezie
– duodena 359
– choan 357
– plicnice 244
– tenkého střeva 362
– tlustého střeva 366
automatická BERA 132
autozomálně recesivní polycystóza ledvin 275

B

bakteriální infekce 188
Barlowův manévr 139
Beckwithův-Wiedemannův syndrom 428
Bernerova škála bolesti 96
biochemický screening 2. trimestru 17
biopsie embrya 21
blueberry muffin 225
boltec, malformace 354
bonding 68
Botallova dučej 260
bradykardie 255
bronchopulmonální dysplazie 90
bulózní epidermolýza 218

C

caput succedaneum 170
celotělová hypotermie 160
celulitida 191

cerebrovaskulární malformace 292
cervikometrie 32
cévní prstence 251
císařský řez 37
– komplikace 38
collodion baby 223
Covid-19 148
cutis marmorata 176
cutis marmorata teleangiectatica congenita 202
cytomegalovirová infekce 442

Č

červený reflex v zornici 136

D

Dandyova-Walkerova malformace 279
defekt atrioventrikulárního septa 250
defekt septa komor 248
defekt septa síní 252
deformity kyčle 138
dermální melanocytóza 216
dermatózy novorozeneckého věku 175
dermoidní cysta 337
dermolipom 338
dětská paliativní péče 119
diabetická matka 83
diafragmatická hernie 375
diastáza sutur 171
DiGeorgeův syndrom 420
Downův syndrom 16, 411
dvojvýtoková pravá komora 240
dysmorfické příznaky 408

E

Ebsteinova anomálie trikuspidální chlopně 248
Edwardsův syndrom 414
ektropium 339
EMG syndrom 428
encefalokéla 297
entropium 339
eozinofilní pustulózní folikulitida 183
epiblefaron 339
epidurální hematom 172
erythema toxicum neonatorum 177
exantém typu „blueberry muffin“ 225
extrakorporální membránová oxygenace 162
extrakraniální poranění a poranění krania 170

F

3D faciální morfometrie 408
 Fallotova tetralogie 239
 Fanconiho anemie 410
 fenotyp 408
 fetální-neonatální alloimunitní trombocytopenie 116
 fetální porucha růstu 80
 fissura 171
 folikulitida 190
 forceps viz porodnické kleště
 furunkl 190

G

gastroschíza 371
 genetické syndromy 408
 gestační stáří 66
 glukóza 148

H

hairy polyp 349
 harlequin fetus 223
 hemangiom víčka 336
 hemimegalencefalie 314
 herpes neonatorum 192
 hmotnostní křivky 99
 holoprosencefalie 282
 Hornerův syndrom 166
 hydrocefalus 286
 hydrops 45
 hyperplazie mazových žláz 182
 hypospadie 266
 hypotermie 158
 hypoxicko-ischemická encefalopatie 157
 hypoxie 142

Ch

chlopeň zadní uretry 269
 chromozomální aberace 408

I

impetigo vulgaris (contagiosa) 188
 impresivní fraktura 171
 incontinentia pigmenti 204
 indukce plicní zralosti 28
 infantilní esotropie 330
 interrupce aortálního oblouku 235
 intersticiální plicní emfyzém 109
 intraamniální zánět 29
 intracytoplasmatická injekce spermie 21
 intrakraniální poranění 172
 invazivní prenatální diagnostika 18
 in vitro fertilizace 21
 iridotrabekulodysgeneze 333
 izolované extrasystoly 255

J

jejuno-ileální atrezie 362

K

kapilární hemangiom 336
 kardiokograf 26
 katarakta, vrozená 135
 kefalhematom 69, 170
 klasifikace CTG 26
 klokánkování 96
 koarktace aorty 233
 kojení 99
 kolobom duhovky, sítnice, choroidey a zrakového nervu 332
 kolobom víčka 335
 kombinovaný screening 1. trimestru 15
 končetinové vady 382
 kongenitální adrenální hyperplazie 128
 kongenitální blefaroptóza 328
 kongenitální mikrocefalie 308
 konjunktivitida 325
 – bakteriální 327
 – gonokoková 325
 – herpetická 326
 – chlamydiová 325
 – mykotická 326
 kontuze, parenchymatózní krvácení 173
 korigovaná transpozice velkých tepen 253
 kostní dysplazie 395
 kožní eroze a lacerace 170
 kožní infekce 188
 kraniální dysrafismus 297
 kraniofrontonazální dysplazie 304
 kraniostenóza 303
 krátký femur 393
 kritické srdeční vady 231
 krvácení do mozkové tkáně 286
 kryoembryotransfer embrya 22
 kultivace embryí 21

L

laryngeální a laryngotracheoefageální cleft 351
 laryngeální cysta 346
 lékařské vedení porodu 24
 lidský cytomegalovirus 442
 lipodermoid 338
 lissencefalie 313

M

magnetická rezonance
 – prenatální zobrazení 48
 – zobrazení v novorozeneckém věku 63
 malé anomálie 408
 malformace plic a dýchacích cest 459
 malformace vena magna Galeni 292
 malformace zevního ucha 353

mandibulofaciální dysostóza s mikrocefalií 355
 Marfanův syndrom 430
 mateřské mléko 99
 megacisterna magna 279
 megalencefalie 314
 mekonium 145
 – aspirace 154
 meningoencefalokéla 297
 meningomyelokéla 300
 mikrocefalie 308
 mikroftalmus 334
 milia 181
 miliaria 179
 – miliaria crystallina 179
 – miliaria rubra (potničky) 180
 mnohočetné vývojové vady 425
 mongolská skvrna 216
 monitorace plodu 26
 monochoriální dvojčata 86
 Moroův reflex 69
 multicystická dysplazie ledviny 272

N

nádory mozku 284
 NBAS (Newborn Behavioural Assessment Scale) 94
 Nedoklubko 98
 neinvazivní prenatalní testování (NIPT) 18
 nekonjugovaná hyperbilirubinemie 105
 nekorigovaná transpozice velkých arterií 235
 nekritické srdeční vady 248
 nekrotizující enterokolitida 379
 neonatální kandidóza 195
 neprůchodnost slzných cest 323
 nepřímá srdeční masáž 147
 neurotoxická bilirubinu 107
 neurovývojová péče o nezralé dítě 95
 névy 208
 – naevus epidermalis 208
 – naevus pigmentosus congenitalis 212
 – naevus sebaceus 209
 – syndrom lineárního sebaceózního névu 210
 NIDCAP (Newborn Individualized Developmental Care and Assessment Program) 94
 novorozenec
 – fyziologický 66
 – periviabilní 71
 – etické problémy 73
 – přenášený 78
 – s fetální poruchou růstu 80
 – střední a lehká nezralost 75
 novorozenecká cefalická pustulóza 185
 novorozenecká žloutenka 105
 novorozenecké křeče 319
 novorozenecký screening 124

O

odběr kapilární krve z paty 126
 okcipitální osteodiatáza 172
 oko, úrazy při porodu 340
 omfalitida 191
 omfalokéla 369
 onkologická léčba, vliv na plod 43
 Ortolaniho manévr 139
 ortopedické vývojové vady 382
 osteoartritida 453
 osteogenesis imperfecta 404
 osteochondrodysplazie 395
 osteomyelitida 453
 ostiofolikulitida 190
 oxygenoterapie 147

P

parazitární infekce 198
 paréza plexus brachialis 69, 165
 – mikrochirurgická léčba 167
 Patauův syndrom 417
 Pavlíkovy třmeny 140
 perinatální asfyxie 157, 159
 perinatální paliativní péče 119
 perinatální poranění hlavy 170
 periporitis suppurativa 190
 perzistující arteriální dučeň 260
 pes equinovarus congenitus 387
 Petersova anomálie 331
 Pfannenstielův suprapubický řez 38
 piální AV zkraty 292
 Piperovy kleště 35
 placentární transfuze 144
 plicní air-leak syndromy 109
 plíšíňové infekce 195
 plochá noha 390
 pneumomediastinum 113
 pneumoperitoneum 114
 pneumothorax 111
 porod 24
 porodnická analgezie 24
 porodnické kleště 35
 porucha vývoje pohlaví 264
 poruchy srdečního rytmu 255
 poruchy vývoje středočárových struktur CNS 281
 poškození oka při porodu 340
 Praderova stupnice virilizace genitálu 130
 preimplantační genetické testování 21
 primární fenotypování 409
 primární genotypování 409
 primární kongenitální glaukom (trabekulodysgeneze) 321
 prodloužená kultivace embryí 21
 první vyšetření novorozence 66
 předčasný odtok plodové vody 27
 předčasný porod se zachovalým vakem blan 31

přenášený novorozenec 78
 ptóza 328
 pulmonální stenóza 238
 pulzní oxymetrie 147
 purulentní sialoadenitida 457

R

resuscitace a podpora poporodní adaptace novorozence 142
 – ukončení resuscitace 149
 retrocerebelární cysta 279
 reverzní fenotypování 409
 reverzní Ponseti 390
 rhabdomyomy srdce 433
 rozštěpy orofaciální 341
 rubeola 438

S

salt and pepper retinopatie 440
 scabies 198
 screening
 – aneuploidií 15
 – preeklampsie 17
 – sluchu novorozenců 131
 – u plodu s Downovým syndromem 16
 – u plodu s triploidií 16
 – vrozené katarakty 135
 segmentální dilatace střeva 373
 sekvenování nové generace 404, 409
 septooptická dysplazie 317
 skin to skin péče 95
 skóre podle Apgarové 66
 skóre podle Ballardové 67
 skóre zevní maskulinizace 267
 sluch novorozenců 131
 Smithův-Lemliův-Opitzův syndrom 422
 společná komora 242
 společný arteriální trnkus 245
 spontánní porod 24
 srdeční vady 228
 staphylococcal scalded skin syndrom 191
 strabismus 330
 střední a lehká nezralost 75
 subarachnoidální krvácení 173
 subdurální hematom 172
 subgaleální hematom 170
 SVT in utero 259
 syfilida 446
 synaktivní model vývoje 94
 syndrom
 – Alagilleův 410

– Antley-Bixler 304
 – Apertův 304
 – aspirace mekonie 154
 – Beckwithův-Wiedemannův 410, 428
 – branchio-oto-renální 355
 – Cornelia de Lange 310
 – cri-du-chat 410
 – Crouzonův 304
 – De Morsierův 317
 – DiGeorgeův 19, 410, 420
 – Downův 411
 – Edwardsův 410, 414
 – EMG 428
 – Goldenharův 355
 – Hornerův 166
 – hypoplastického levého srdce 237
 – CHARGE 355
 – Kabuki 410
 – Marfanův 430
 – Muenkeho 304
 – Nijmegen breakage 310, 410
 – Noonanové 355
 – okulo-aurikulovertetrální 355
 – Patauův 410, 417
 – Pfeifferův 304
 – Praderův-Williho 410
 – Rubinsteinův-Taybiho 310
 – Saethre-Chatzen 304
 – Schimmelpenninův 210
 – Smithův-Lemliův-Opitzův 310, 422
 – Townesův-Brockův 355
 – Treacherův-Collinsův 355
 – Turnerův 410
 – vrozený zarděnkový 438
 – Williamsův-Beurenův 410
 syndromologická diagnostika 408

Š

šedá zóna viz novorozenec, periviabilní
 šedý zákal, vrozený 135
 šíjové projasnění 15

T

tachykardie 256
 těhotenský screening 15
 – screening 1. trimestru 15
 – screening 2. trimestru 17
 TEOAE metoda vyšetření sluchu 131
 teratomy orofaryngu 348
 totální anomální návrat plicních žil 246

toxoplasmóza 450
transfuzní syndrom dvojčat 86
transluminace hrudníku 111
transplacentární metastázy u novorozence 41
transport nemocného novorozence 150
triple test 17
trizomie 13 417
trofoblast 41
tuberózní skleróza 433

U

ultrazvuk
– břicha 60
– detekce polohy centrálních katétrů 62
– hrudníku 58
– mozku 56
– skrota 61
– srdce 60
– ultrazvukové markery 15
– v novorozeneckém věku 55
– výkony prováděné pod UZ kontrolou 61
Ureaplasma spp. 27, 31
urogenitální trakt 264

V

vaginální extrakční operace 33
vakuumextrakce 33
varicella-zoster infekce 194

VATER/VACTERL asociace 425
ventilace nedonošených novorozenců 146
virové infekce 192
vitřifikace 22
volumoterapie 148
vrozená aniridie 333
vrozené nádory mozku 284
vrozené vývojové vady mozku 278
vrozený šedý zákal 135
vrozený zarděnkový syndrom 438
vybrané malformace kortikálního vývoje mozku 313
vyšetření arrayCGH 20
vývojová dysplazie kyčelní 138
vzpomínkový box 121

W

Wagnerovy punčošky 139

Z

záněty spojivek 325
zarděnky 438
zarudnutí 175
zelený zákal 321
zobrazovací metody 55

Ž

žloutenka 105