

Vrozené vývojové vady (VVV) gastrointestinálního traktu(GIT)

Co jsou VVV

Vrozené vývojové vady (**VVV**) jsou defekty orgánů, ke kterým došlo během prenatálního vývoje plodu a jsou přítomny při narození jedince. Postihují v různém rozsahu okolo 3% novorozenců. Prevenci vrozených vývojových vad a jejich včasnou diagnostikou se zabývá genetické poradenství

Příčiny VVV

Příčinou vzniku VVV mohou být změny genetické informace - tedy mutace nebo různé vnější vlivy. Tyto vnější faktory, které VVV způsobují (mají teratogenní účinek), označujeme jako **teratogeny**.

Teratogeny

- **Chemické** - patří sem především různá **léčiva** (například některá antibiotika, antiepileptika, cytostatika); prokázán je i teratogenní účinek alkoholu a drog. Potencionálně jsou samozřejmě nebezpečné všechny chemické látky s mutagenní aktivitou (např. těžké kovy)
- **Fyzikální** - z fyzikálních teratogenů se můžeme nejvíce setkat se **zářením**. Radioaktivní záření může způsobovat zlomy chromosomů, zatímco RTG záření může nepříznivě ovlivnit vývoj neurální trubice. Proto by těhotné v prvních 3 měsících raději RTG vyšetření podstupovat neměly. Pokud je to možné, lze užít šetrnější zobrazovací techniky (ultrazvuk). Dalším fyzikálním teratogenem je kromě záření ještě **vysoká teplota**
- **Biologické** - sem patří různé **infekce matky**, které zejména v časných stádiích těhotenství mohou vážně narušit vývoj plodu. Patří sem toxoplazmóza (*Toxoplasma gondii*), zarděnky (*Rubivirus*), syfilis (*Treponema pallidum*), AIDS (*HIV*) a infekce způsobené cytomegaloviry (*CMV*), virem *varicella-zoster* nebo různými herpes viry (*EB virus*). Přímý teratogenní vliv mohou mít také některé **nemoci matky**, např. diabetes mellitus nebo fenylketonurie.

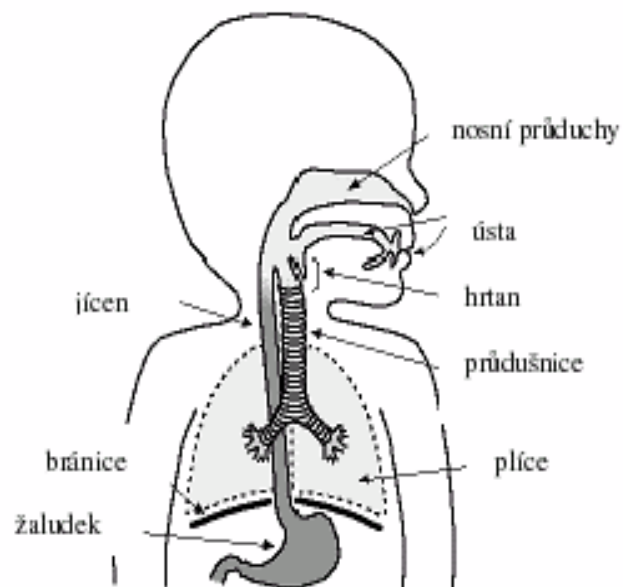
slovníček

- Atrézie – vrozená neprůchodnost
- Stenóza – zúžení
- Polyhydramnion – větší množství plodové vody
- Oligohydramnion – menší množství plodové vody
- Ageneze – nepřítomnost orgánu

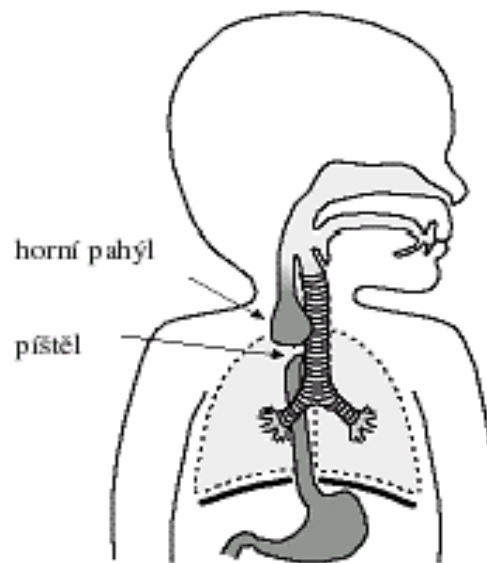
Atresie esophagu

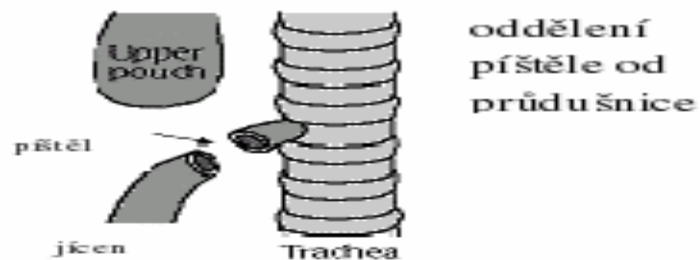
- Nejčastější (VVV) jícnu – vyskytuje se s frekvencí cca 1:4000 živě narozených
- u více než 90% případů nalézáme současně tracheoesofageální píštěl (TEP)
- Nejčastější forma atresie esofagu je ta, kdy je proximální část atretického jícnu slepě zakončena a distální část komunikuje s tracheou
- Jednotlivé formy atresie jícnu a TEP jsou uvedeny níže

Normální jícen a průdušnice



Atrézie jícnu s dolní píštělí
nejčastější typ – 85%





oddělení
příštěle od
průdušnice



uzavření
tracheálního
konce příštěle



připraveny
stehy na
spojení
horního a
dolního
úseku jícnu
(anastomóza)



jícen spojen,
zavedena
transanastom
otická sonda

Prognóza pacientů

- Vzhledem k včasné diagnostice a možnostem novorozenecké chirurgické a intenzivní péče je míra přežití pacientů s atresií jícnu vyšší než 90%
- nejvyšší riziko mají novorozenci s porodní hmotností pod 1500 g.
- u 50% postižených nenacházíme žádné další anomálie, u zbylých se setkáváme nejčastěji s anomáliemi obratlů, anorektálními malformacemi (atresie), malformacemi ledvin a vřetenní kosti

Klinický obraz

- Bezprostředně po porodu nalézáme hypersalivaci, kašel, cyanosu a dušnost
- Pokud jsou děti krmeny, vyvolává požití stravy kašel, dochází k regurgitaci a může dojít k aspiraci
- Aspirace žaludečního obsahu cestou TEP vede k závažnější pneumonitidě (vzhledem k nízkému žaludečnímu pH) než aspirace z orální části atretického jícnu
- u dětí s izolovanou TEP bez atresie jícnu (tzv. H spojka) může být vada diagnostikována až později v průběhu 2-3. roku života v důsledku opakovaných respiračních infektů

Diagnostika

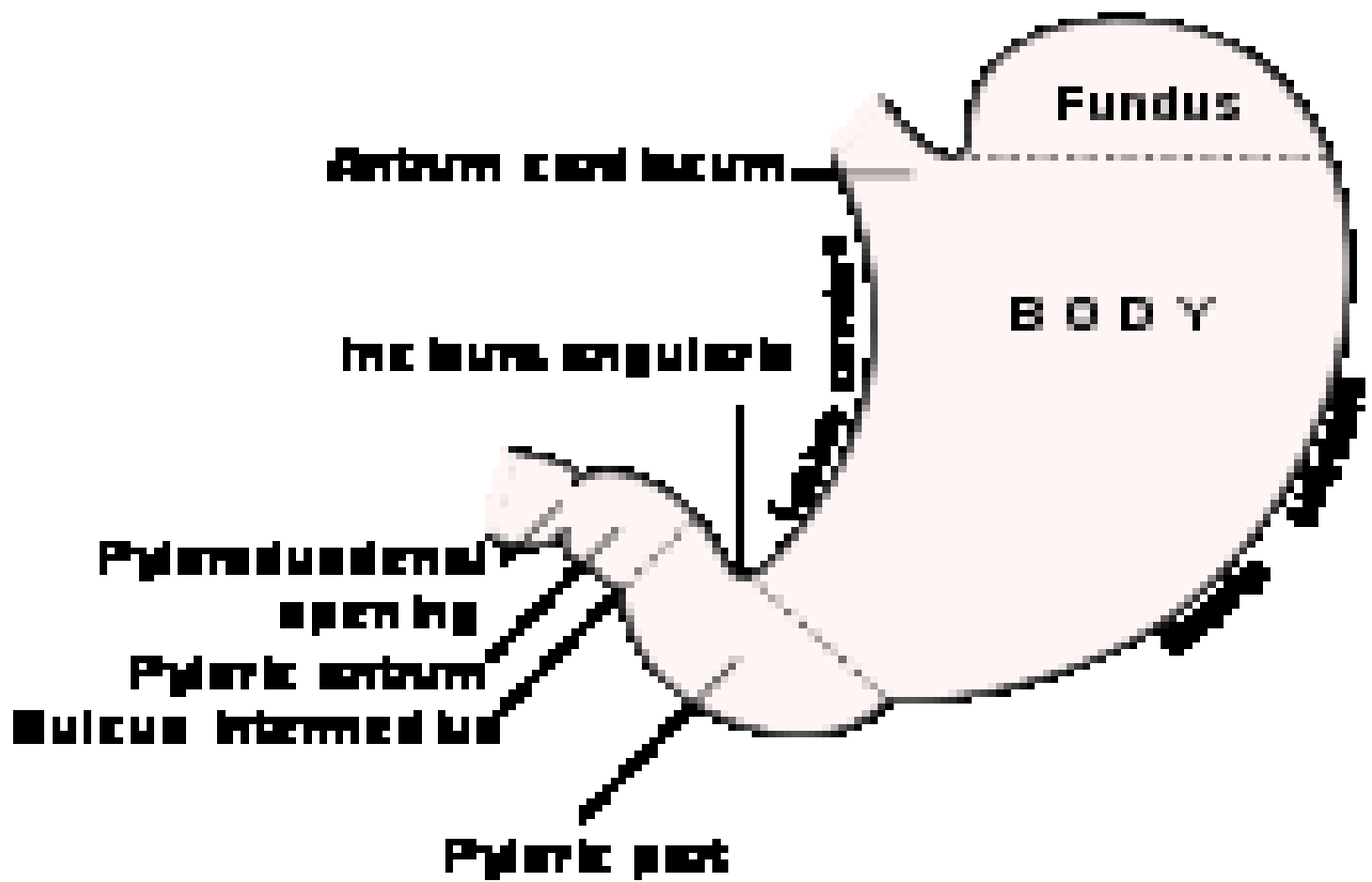
- V průběhu gravidity vzniká podezření na atresii esofagu u těhotných s nálezem polyhydramnion na UZ kontrolách
- Atresie jícnu se diagnostikuje na základě výše popsaných klinických příznaků – v případě H spojky při bronchoskopickém vyšetření

léčba

- Postižené dítě je třeba zajistit s ohledem na riziko aspirace – ideální transport je v poloze na zádech s trvalým odsáváním orálního atretického segmentu
- Endotracheální intubace a následná umělá ventilace může vést k výraznější distenzi GIT a následnému zvracení
- Definitivní léčba je chirurgická – sešití end-to-end. V případě, že je mezi atretickými segmenty jícnu větší vzdálenost než 3-4 cm bývá nutné nahradit část jícnu vytvořením neo-esofagu z kličky střeva.

pylorostenóza

- Pylorostenóza – hypertrofická stenóza pyloru se vyskytuje u 1-3/1000 živě narozených s tím, že chlapci jsou postiženi cca 4x častěji než děvčata
- Pokud se u matky vyskytla pylorostenóza, 20% jejích synů a 10% dcer bude též postiženo
- S pylorostenózou se mohou pojít další VVV – např. TEP.



Klinický obraz

- časným je zvracení bez příměsi žluče – na počátku nemusí být zvracení spastické, obvykle je progresivní, objevuje se záhy po krmení a posléze prakticky po každém příjmu potravy
- Nejběžnější věk, kdy se zvracení objevuje je cca 3 týdny. Po vyzvracení je dítě hladové a dožaduje se potravy (na rozdíl např. od zvracení při gastroenteritidě)
- S progresí zvracení se objevuje dehydratace, rozvíjí se hypochloremická metabolická alkalóza. Sérová hladina kálie bývá v normě, ale dochází k poklesu celkového množství kalia v organismu.

diagnostika

- Při fyzikálním vyšetření lze palpovat cca 2 cm dlouhou induraci ovoidního tvaru, volně pohyblivou, lokalizovanou v epigastriu
- Po nakrmení lze na břiše pozorovat fenomén „přesýpacích hodin“ – přerušení peristaltických vln pozorovaných na břišní stěně v místě hypertrofovaného pyloru
- u 60-80% případů se zkušenému klinikovi daří pylorostenózu diagnostikovat na základě anamnestických údajů a fyzikálního vyšetření

- Spolehlivou vyšetřovací metodou je ultrasonografie – pozitivní nálezn je tloušťka stěny pyloru větší než 4 mm nebo délka pylorického kanálu větší než 14 mm
- Kontrastním RTG vyšetřením se zobrazuje prodloužený a zúžený pylorický kanál – pro běžnou diagnostiku není provedení RTG kontrastního vyšetření nutné

Léčba chirurgická

- Léčbou volby je myotomie (op. sec. Ramstedt, či laparoskopický výkon) prováděná extraluminálně – nedochází k protěti sliznice
- U poloviny pacientů přetrvává po nějakou dobu zvracení po provedené operaci – zřejmě v důsledku otoku v místě řezu
- Pokud zvracení přetrvává, je třeba pátrat po případné dysmotilitě či nedostatečně provedené pylorotomii
- Předoperační příprava zahrnuje řádnou rehydrataci a korekci metabolické alkalózy

Hirschprungova choroba

- je způsobena absencí ganglionárních buněk ve stěně colon v nejrůznějším rozsahu od m. sphincter ani internus proximálně
- Její incidence je 1:5000, čtyřikrát častěji jsou postiženi chlapci. Příčinou je nedostatečná migrace neuroblastů z proximální do distální části střeva
- obvykle se vyskytuje sporadicky, byly popsány rodiny s AD i AR dědičností.
- u 75% pacientů postihuje rektosigma, u 10% pacientů je postiženo celé colon
- Histologické vyšetření prokazuje absenci Meissnerova a Auerbachova plexu a hypertrofii nervových vláken s vysokou koncentrací acetylcholinesterázy v submukose.

Klinické příznaky

- Prvním příznakem bývá opožděná pasáž mekonia (mekonium u 99% dětí narozených v termínu odchází do 48 hodin po narození)
- u některých dětí je prvním příznakem chronická obstipace
- méně častými příznaky jsou neprospívání a hypoproteinémie, protože k řádnému stanovení diagnózy dochází relativně brzy
- Vzhledem ke stenose postiženého segmentu dochází k dilataci střev nad ním a k distenzi břišní stěny. Vzhledem ke zvýšení intraluminálního tlaku se snižuje krevní průtok ve střevní stěně a dochází k poškození střevní sliznice, dochází též k proliferaci bakterií, což může způsobit enterocolitidu
- při vyšetření per rectum je ampula úzká a prázdná a v dutině břišní lze palpatovat skybala – zejména v levém hypogastriu. Stolice mají stužkovitý resp. hrudkovitý charakter, případně jsou vodnaté
- Při vyšetření per rectum často dochází k rázovému úniku páchnoucí stolice a plynů

diagnostika

- Vyšetřením volby je sací biopsie rektální sliznice
- případně otevřená biopsie rekta. Té obvykle předchází UZ a irigografické vyšetření prokazující rozsah postiženého segmentu
- k diagnostice lze použít i anální manometrii

léčba

- U klasické formy se provádí resekce postiženého segmentu případně vytvoření neorekta (Duhamelova operace), kdy se postižená část protahuje do zdravého segmentu
- U ultrakrátké formy, kdy je aganglionární segment omezen na vnitřní svěrač řitní se provádí jen excise proužku svěrače či opakované anální divulze

Meckelův divertikl

- Meckelův divertikl je pozůstatkem omfaloenterického ductu, který v průběhu embryonálního vývoje spojuje střevo se žloutkovým vakem – v období 5.-7- týdne vývoje se ductus od střeva odděluje – těsně před oddělení se ve žloutkovém vaku vyvíjí vnitřní povrch podobný žaludeční sliznici
- Meckelův divertikl se objevuje u cca 2-3% živě narozených dětí
- Typicky se jedná o cca 3-6 cm dlouhou výchlípku nalézající se antimesenteriálně asi 50-75 cm orálně od ileocékálního přechodu – tato vzdálenost závisí na věku pacienta

Klinické příznaky

- objevují se nejčastěji v 2,5 letech, nicméně mohou se objevit kdykoli během prvního desetiletí života
- nejčastěji se jedná o nález čerstvé či natrávené krve ve stolici v důsledku krvácení z peptické ulcerace v divertiklu při absenci bolesti
- Stolica má obvykle cihlově červenou barvu či barvu rybízového želé. Krvácení může vést k těžké anémii, ale obvykle ustává spontánně v důsledku kontrakce splachnických cév při hypovolémii. Krvácení z Meckelova divertiklu může být i méně dramatické s výskytem občasné melény
- Divertikl může zafungovat jako vedoucí bod pro intususcepci a následný ileosní stav
- U starších dětí může dojít k divertikulitidě, kterou lze obtížně odlišit od akutní apendicitidy, případně až k perforaci a peritonitidě.

diagnostika

- V případě nálezu nebolestivé enterorhagie je vždy nutno pomýšlet na možnou přítomnost Meckelova divertiklu. Jeho potvrzení zobrazovacími metodami je obtížné – při RTG pasáži nedojde vždy k jeho zobrazení. Spolehlivější je zobrazení při izotopovém vyšetření - techneciový scan – k lepšímu zobrazení slouží podání cimetidinu, gastrinu či glukagonu, což jsou látky, který zvyšují vstup technecia do ektopických buněk žaludeční sliznice obsažených v divertiklu
- Zobrazit divertikl lze i za pomoci ultrazvukového vyšetření či CT, v řadě případů se však diagnosa potvrdí až **laparotomií**
- **Léčba je chirurgická**

vrozené vady dýchací soustavy

Vrozené vady laryngu

- **Atrézie (nebo stenóza) laryngu**
- Vzácná anomálie vyvolávající obstrukci horních dýchacích cest. Distálně od atrézie/stenózy jsou dýchací cesty rozšířeny, plíce zvětšeny. Rozpoznat lze ultrasonografií.
- **Subglotická stenóza** může být kongenitální, ale častěji je iatrogenní (např. po dlouhé intubaci), vzácně může být způsobena tumorem či hemangiomem. K definitivní diagnóze je třeba endoskopické vyšetření.
- **Rete laryngis, diafragma hrtanu**
- Tato vzácná anomálie je následkem neúplné rekanalizace laryngu během 10. týdne. Na úrovni hlasivek je vytvořena blanitá síť (lat. rete), která částečně uzavírá dýchací cesty
- **Diafragma hrtanu** se nachází v úrovni hlasivek či pod nimi, nejčastěji v přední komisuře. Je asi v 5 % příčinou kongenitálního stridoru. Obtíže závisí na síle a velikosti membrány. Na rozdíl od malacie se objevuje často i dysfonie a štěkavý kašel
- **Laryngomalacie (stridor laryngis congenitus)**
Kongenitální laryngeální stridor (*stridor laryngis congenitus*) neboli **laryngomalacie** je způsobena opožděným vývojem chrupavek hrtanu (hlavně epiglotis), který vede k jejich abnormální měkkosti. Epiglotis je spolu s aryepiglotickými řasami při inspiriu nasávána do hrtanového vchodu, čímž vzniká obstrukce horních cest dýchacích.
Manifestuje ihned po narození či v prvních týdnech inspiračním stridorem. Může být konstantní či intermitentní. Zpravidla se stridor zhoršuje při pláči, neklidu nebo infektu. Pro kongenitální stridor svědčí fakt, že se zmírňuje či vymizí při vytlačení mandibuly dítěte vpřed.
- Specifická terapie není nutná, pro děti je z výhodou zvýšená poloha (hlavně při krmení). Většinou se do jednoho roku spontánně upraví

Vývojové vady trachey

- **Kongenitální stenóza trachey** může být difúzní, nálevkovité tvaru (v oblasti bifurkace) nebo segmentální. Klinický obraz: stridor, dušnost, opakované infekce dých. cest, může způsobovat obstrukční emfyzém. Diagnóza: rtg, tracheoskopie.
- Terapie: někdy je nutná tracheostomie. Obtíže se mohou snížit s věkem. Rekonstrukční postupy, intraluminární stent.
- **Tracheomalacie** je zvýšená poddajnost chrupavek, či úplné chybění s nahrazením membránou, díky které dochází ke kolapsu stěny při výdechu. Může se projevit jen při usilovném výdechu či při kašli. Diagnostika je endoskopická, léčba většinou není třeba.
- **Tracheoezofageální píštěl** je až v 90 % spojena s atrézií jícnu. Klinický obraz: brzy po narození zahleňování úst a nosu pěnovitou tekutinou, dušnost, cyanóza (dáno aspirací slin či potravy). Diagnóza: zkouší se zavedení sondy do žaludku (někdy je třeba kontrastní náplň jícnu sondou pod rtg kontrolou), na snímku plic může být zjištěna aspirační pneumonie. Terapie: chirurgická, intenzivní pre- a postoperační péče. **Píštěl bez atrézie jícnu** může být zpočátku klinicky nemá a projeví se u starších dětí, protože v ústí je často membrána nebo slizniční řasa nebo je ústí malý a při polykání se kompresí uzavře. Klinický obraz: kašel a cyanóza hlavně při pití, rozepjetí žaludku a střev vzduchem, aspirační pneumonie.

Vývojové vady plic a bronchiálního stromu

- **Bronchomalacie** je vrozená hypoplázie či chybění prstenců chrupavek. Klinický obraz: může se projevit jako lobární emfyzém u novorozence (ale může být latentní a manifestovat se častými plicními infekty).
Příznaky: chronický kašel, dušnost, pískoty v inspiriu i expiriu, recidivujících bronchopneumonie se hnisavou exsudací.
Diagnóza: rtg Terapie: podávání ATB, kortikoidů, mukolytik a trvalá léčebná tělesná výchova (tím zmírníme průběh).
- **Ageneze plic** je úplné chybění bronchů, plicní tkáně i cévního zásobení. Oboustranná ageneze je vzácná (bývá u anencefalie), častěji je jednostranná. Aplázie je častější – je vytvořen rudimentální bronchus. Klinický obraz: jednostranná může být dobře tolerována, není-li spojena s jinými malformacemi, druhá plíce bývá hypertrofická, inherniuje na postiženou stranu. Diagnóza: na rtg je zastínění hemithoraxu s výrazným posunem srdce a mediastina k postižené straně a elevace bránice, asymetrie hrudníku se může projevit až v dalším vývoji dítěte, diagnózu lze potvrdit bronchoskopií, ev. angiografií. Terapie: prevence a důsledná léčba všech respiračních infekcí.
- **Hypoplázie plic** je spojena s hypoplázií bronchiálního stromu (redukce počtu větvení) a plicního řečiště. Nejčastěji se vyskytuje u dětí s brániční hernií.

Vrozené plicní cysty

- **Vrozené plicní cysty** patří k nejčastějším anomáliím plic. Jsou solitární nebo mnohočetné, obvykle jsou lokalizovány v jednom laloku plicním. Histologicky rozlišujeme bronchogenní cysty, alveolární a kombinace obou. Jejich velikost je různá – od mikroskopických až po obrovské přes celý hemithorax.

Cystické struktury plic bývají obvykle špatně ventilovány a často jsou příčinou chronických infekcí.

Terapie – rozsáhlé tenzní cysty se projeví jako urgentní stav vyžadující chirurgickou léčbu. Prognóza: častá je sekundární infekce cysty se vznikem abscesu, pyopneumothoraxu, bronchiální píštěle a celkové sepse. Uvádí se i riziko malignizace cysty.

- **Cystická adenomatoidní malformace plic** je zvláštní a zřejmě nejčastější forma cystické plíce. Nadměrný růst terminálních bronchiolů a porucha alveolární diferenciaci. Cystické dutiny komunikují s velkými bronchy, jsou vystlány bronchiálním epitelem, v jejich stěně není chrupavka a hlenové žlázy. Mezi cystami je normální plicní tkáň.

Diagnóza: postižená část plic je zvětšena, na rtg je zastínění (v něm různé veliká cystická projasnění). Často spojena s jinými VVV, 50 % dětí se rodí předčasně. **Klinický obraz:** cyanóza a tachykardie brzy po narození (s počátkem dýchání dojde k expanzi cyst a útlaku okolní zdravé tkáně).

Terapie: chirurgické odstranění postiženého laloku (často postihuje jen segment, ale resekce jen segmentu není možná).

oligohydramnion

Přítomnost tekutiny v plicích je významným podnětem pro jejich vývoj. Pokud je přítomna těžká forma oligohydramnion (nedostatek amniové tekutiny) v chronické formě, vývoj plic se opoždí a dochází k těžké pulmonální hypoplazii.

Cystická fibróza plic

- Cystická fibróza je nejčastější život ohrožující dědičné onemocnění bílé rasy. Výskyt v ČR je odhadován na 1:2500, ročně se tedy narodí 35–45 dětí s CF (všechny případy ale nejsou diagnostikovány).
- Jedná se o autosomálně recesivní dědičnost
- Defektní gen **CFTR**

Cystická fibróza plic

- **Rizikové faktory cystické fibrózy**

Riziko je spojené hlavně s tím, když jeden z rodičů je *přenašeč* zmutovaného genu (má jeden gen z genového páru zmutovaný, on sám pak využívá zdravý gen, takže není nemocný). V takovém případě totiž hrozí 50 ti % pravděpodobnost, že předá špatný gen svému dítěti. Pokud dítě potom dostane i od druhého rodiče zmutovaný gen, onemocní – bude totiž mít oba geny „špatné“.

Příznaky a projevy

- **velmi časté infekce dýchacích cest.** Onemocnění je tedy často provázeno **neustupujícím kašlem.** Tyto opakované infekce způsobují velká poškození plicní tkáně, která mohou končit *selháním plic* a následně smrtí. Z poškození tkáně se může vyvinout i *pneumotorax* (vzduch v dutině hrudní), vzduch se do hrudní dutiny dostane proděravělou plicní tkání.
- Příznak, který je často využíván při diagnostice cystické fibrózy, je **obsah sodíku a chlóru** v potu a slinách.
- Toto onemocnění ovlivňuje celý organismus. Kromě plic zasahuje i do funkce slinivky, střeva (**zácpy a průjmy**), endokrinních orgánů a u muže způsobuje **neplodnost.**
- Nemocný dosahuje **menšího vzrůstu**, obvykle se u něj objevují i tzv. **paličkovité prsty.**
- U miminek se setkáváme se **zvětšení jater, sleziny** a pomalým přibýváním na váze. Malý přírůst váhy je pozorován i u starších nemocných, je to dáno zhoršeným vstřebáváním přes střevní stěnu.

léčba

- Jde hlavně o pravidelnou **inhalaci** a **dechovou rehabilitaci**.
Cvičení zlepšuje průchodnost dýchacích cest a spolu se zředováním a očišťováním plicního hlenu při inhalaci umožňuje *očištění dýchacích cest a snížení rizika infekce*. Pokud je postižení již vážné, dostane pacient domů kyslíkovou láhev. Tato metoda se jmenuje – **terapie kyslíkem**.
- Pokud ale přece jen k infekci dojde, je třeba ji co nejdříve potlačit vysokými dávkami **antibiotik**, které se podávají intravenózně (do žíly).
Krajní možností léčby je pak **transplantace plic**.
- Vzhledem k tomu, že je postižena i slinivka, je nutné nahradit některé trávicí enzymy léky, stejně tak, jako léčit diabetes inzulinem.
- Zhoršení propustnosti střevní stěny musí být kompenzováno zvýšeným příjmem **vitamínů**.

Co musejí nemocní denně zvládnout

- Provádět inhalační léčbu - několikrát denně
- Provádět dechovou fyzioterapii - několikrát denně
- Provádět rehabilitační a kondiční cvičení - denně
- Užívat často vysoké dávky antibiotik proti infekcím dýchacích cest, někdy i nitrožilně
- Jíst vysokokalorickou stravu bohatou na tuky a cukry minimálně šestkrát denně
- Užívat enzymy pro správné trávení potravy před každým jídlem
- Užívat vitamíny a minerály – denně
- Užívat řadu dalších léků - protizánětlivé léky, léky zabraňující zhoršování funkce jater, inzulín a další

Dechová rehabilitace

- **Autogenní drenáž (AD)** = práce s dechem - (vdech nosem, výdech ústy) a dechovými pauzami. Základními principy AD jsou odlepit, sesbírat a evakuovat hleny z dýchacích cest.
- **Modifikovaná autogenní drenáž (MAD)** = AD kombinovaná s pružením a vibracemi hrudníku, které napomáhají odstranění a vykašlání hlenu a zvyšují též hrudní pružnost.
- **Aktivní cyklus dechových cvičení** - zahrnuje zejména techniku usilovného výdechu a huffing (konečné odstranění sekretu z dýchacích cest), kontrolované dýchání (je uvolňené, klidové a odpočinkové dýchání) a cvičení na zvýšení pružnosti hrudníku (inspirační technika).
PEP systém dýchání a PEP maska – je založena na principu výdechu proti zvýšenému odporu, při kterém stoupá intrabronchiální tlak. Je pozitivní výdechový tlak, který se může měnit a přizpůsobovat individuálním potřebám pacienta

- **Reflexní dýchání** – využívají se prvky z Vojtova lokomočního principu. V respirační fyzioterapii se využívají různé drobné dechové přístroje, např. tzv. flutter, který působí kolísáním tlaku (výdechový přetlak), vibracemi a změnami rychlosti proudění vzduchu. Je vhodný pro všechny věkové kategorie.

Flutter je možné volně nastavovat do různých poloh, délka cvičení doby je individuální

Pohybová terapie

Obnovuje správné pohybové návyky spojené s dýcháním, které se musí budovat od nejranějšího věku pacienta.

Jejím cílem je udržovat celkově dobrou kondici (protažením zkrácených svalů), posílením svalstva, pomáhá zvýšit pružnost hrudníku a ohebnost páteře. Pohybová terapie je prevencí proti vadnému držení těla, které se u těchto dětí vyskytuje

Vrozené vady vylučovací soustavy

Z klinického hlediska dělíme VVV vylučovacího systému

- **vrozené vady které jsou neslučitelné se životem** (ageneze ledvin, oboustranná cystická dysplázie ledvin),
- **nezávažné vrozené vady** tj. takové, které pacienta neohrožují na životě (nadpočetné ledviny a močovody, méně závažné formy hypospádií apod.),
- **závažná vrozená onemocnění, např. obstrukční uropatie,** (hydronefróza, obstr.megaureter, chlopně zadní uretry). Tato vrozená onemocnění, charakterizovaná překážkou, nejčastěji stenózou na různých úrovních vývodných cest močových, vedou k městnání moče, k močové infekci, atrofii renálního parenchymu a postupně zhoršující se funkci ledvin. Tato skupina je pro urologa nejdůležitější, neboť vyžaduje včasnou diagnózu a operační zákrok.

VVV ledvin

- Vrozené vývojové vady ledvin můžeme rozdělit do těchto skupin.
- Anomálie počtu ledvin,
- anomálie polohy ledvin,
- anomálie tvaru ledvin,
- anomálie struktury parenchymu ledvin a anomálie ledvinných cév.

Ageneze ledviny

- **Symptomatologie**

Při jednostranné agenezi a při normálně vyvinuté solitární ledvině může být pacient bez příznaků. Oboustranná ageneze ledvin není slučitelná se životem.

Diagnostika

- Ultrasonografie prenatálně prokáže nepřítomnost ledviny / ledvin. Oligohydramnion je při oboustranné agenezi už v začátku druhého trimestru, prázdný močový měchýř po 16. týdnu gestace.
- Při jednostranné agenezi dochází ke kompenzační hypertrofii solitární ledviny.

Prognóza ageneze ledvin

Při bilaterální agenezi ledvin se 40 % dětí narodí mrtvých. Většina ostatních dětí, které se narodí živé, umírá do 24-48 hodin v důsledku plicní hypoplazie.

Polycystóza ledvin – adultní typ

- **Autozomálně dominantní polycystóza ledvin**
- je dědičné onemocnění s výskytem cca 1:1000 živě narozených dětí. ADPKD se vyskytuje u 10-15% ze všech dialyzovaných pacientů.
- Protože ADPKD je autozomálně dominantní onemocnění, 50% dětí postiženého rodiče bude touto chorobou rovněž zasaženo. Pomocí **ultrazvukového vyšetření** můžeme diagnostikovat toto onemocnění u postižených potomků mladších 25 let s přesností až 85%, při **genetickém vyšetření** pak s přesností až 100%

příznaky

- Nejčastějším příznakem ADPKD jsou **lumbalgie, hematurie (mikroskopická i makroskopická), infekce, hypertenze**, v pokročilých případech jsou to příznaky **renální insuficience (slabost, unavenost, bolesti hlavy, nechutenství, nauzea, úbytek váhy)**.

léčba

- Léčba spočívá v **léčbě renální insuficience** (dieta s omezením bílkovin, balancovaný příjem tekutin, léčba hypertenze, atd). U symptomatických pacientů terapie zahrnuje dekompresní operace, jejichž cílem je úleva bolestí. Dříve užívaná otevřená resekce a marsupializace cyst je nahrazována **minimálně invazivními technikami** (laparoskopie, punkce cyst pod USG či CT kontrolou). Metodou volby v indikovaných případech v terminálním stadiu ADPKD je **nefrektomie**
- U pacientů se sonograficky diagnostikovanou ADPKD je riziko renálního selhání ve věku 40 let u 2%, ve věku 50 let u 23% a ve věku 73 let u 48% nemocných. Díky časně léčbě močových infekcí, hypertenze, urolitiázy a dalších komplikujících onemocnění se prognóza oproti minulosti významně zlepšila.

Polycytóza ledvin – infantilní typ

- **Autozomálně recesivní polycystóza - ARPKD** je dědičné onemocnění s výskytem cca 1:10 000 živě narozených dětí. Onemocnění se vyskytuje jen u homozygotních jedinců, heterozygoti nejsou postiženi. Pravděpodobnost postižení sourozenců je tedy 25% bez ohledu na pohlaví

příznaky

- **Extrémně zvětšené ledviny** mohou být porodní překážkou. **Renální insuficience** se může projevit již brzy po porodu nebo se rozvíjí během prvního roku života. **Hypoplázie plic** v důsledku renální insuficience a oligohydramnionu vede často k respirační insuficienci novorozenců. U dětí po prvním roce života dochází k ústupu cystického zvětšení ledvin, renální insuficience progreduje jen pomalu. Dominující příznaky v tomto věku vyplývají ze současné **jaterní fibrózy**, která vede k **portální hypertenzi**, **hepatosplenomegalii** a **jícnovým varixům**

vyšetření

- Nemoc je často diagnostikována sonograficky již **prenatálně**. Sonografie prokazuje zvětšené hyperechogenní ledviny, ačkoli jsou cysty velmi malé, jejich enormní počet však způsobuje akustický odraz ultrazvukového signálu

terapie

- Kauzální terapie není známa, léčba je pouze **symptomatická**. V 75% případů se projeví renální insuficience již v novorozeneckém období. První tři měsíce života přežívá 86% pacientů, první rok života přežívá 79% pacientů. Prognóza ARPKD se liší podle jednotlivých forem onemocnění, pokud se neprojeví záhy po narození, pak se projeví později v dětství (nejpozději do 13, vzácně do 20 let). Všichni pacienti mají různě vyjádřenou fibrózu jater

hypospádie

- Hypospádie je relativně častá vrozená anomálie, která spočívá v **neúplném vytvoření většinou distální močové trubice**.
- Cílem léčby je vytvořit **funkční neouretru** s vyústěním na vrcholu glans penis, event. odstranit případné zakřivení penisu.
- S operační léčbou začínáme u dětí ve věku 1 - 2 let. Hojivost tkání v tomto věku je výborná a děti snášejí operaci velmi dobře.
- Používané vaskularizované kožní laloky rostou s okolními strukturami a nezpůsobují pozdější zakřivení penisu.