

# Vrozené vady

Z. Rozkydal

P. Janíček

# Vrozené vady

Jsou vady s nimiž se dítě narodí.

1. Typické - dědičné, většinou genová abnormalita, mají familiární výskyt
2. Atypické - vznikají během vývoje plodu, nejsou dědičné).

# Vrozené vady

1. Porucha formace části končetiny
2. Chybná diferenciacie a separace
3. Zdvojení
4. Gigantismus
5. Hypoplázie
6. Vrozená konstriktce
7. Generalizované vady

# 1. Poruchy formace části končetiny

## A. Defekty končetin transverzální

- terminální (chybí distální část)
- vmezeřené (chybí prostřední část)

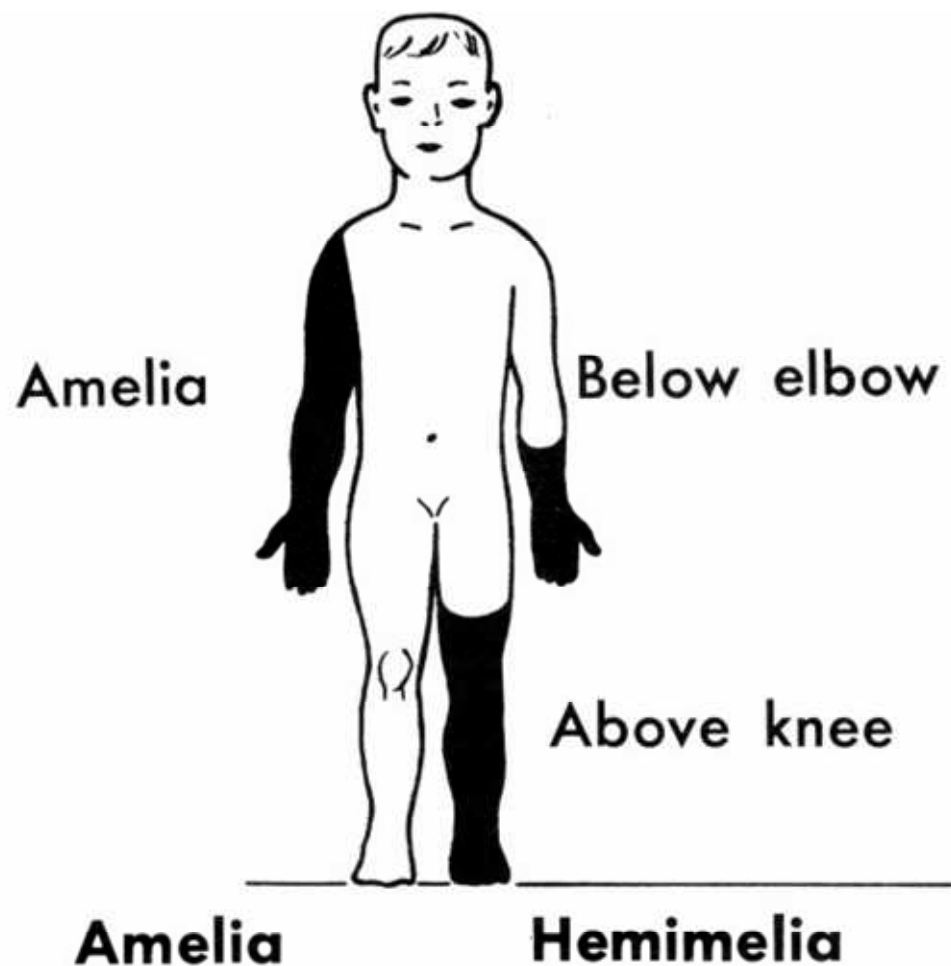
## B. Defekty končetin longitudinální

- terminální (chybí distální část)
- vmezeřené (chybí prostřední část)



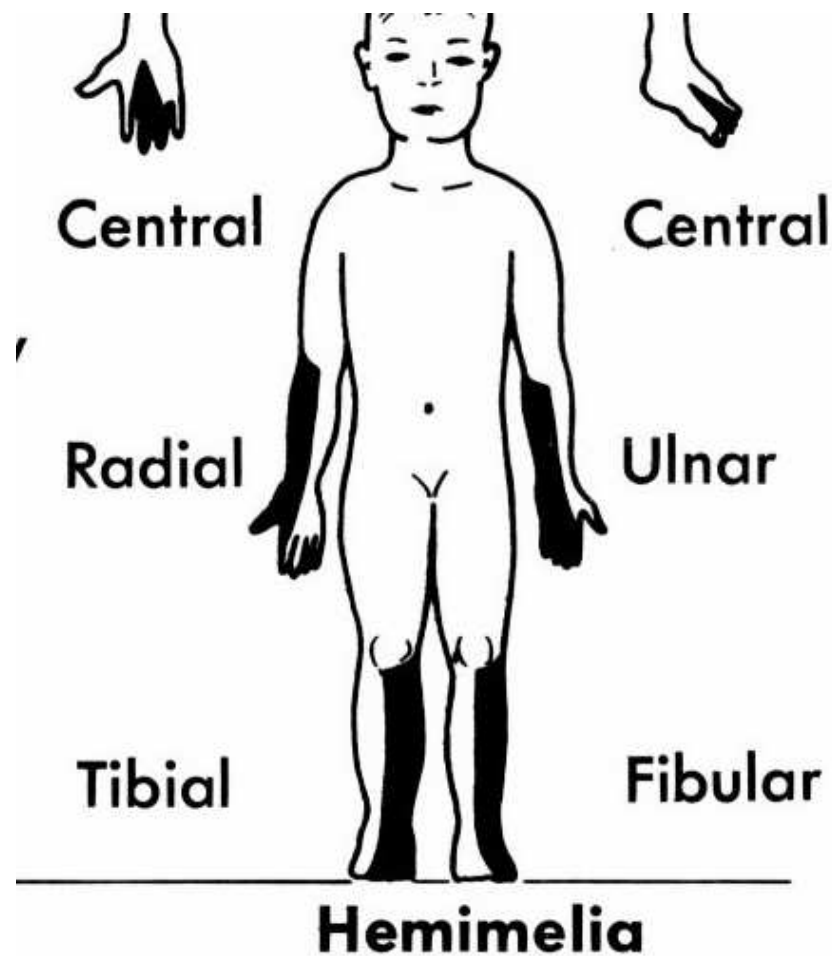
# Terminální defekty

Transverzální



Obr. 1

Longitudinální

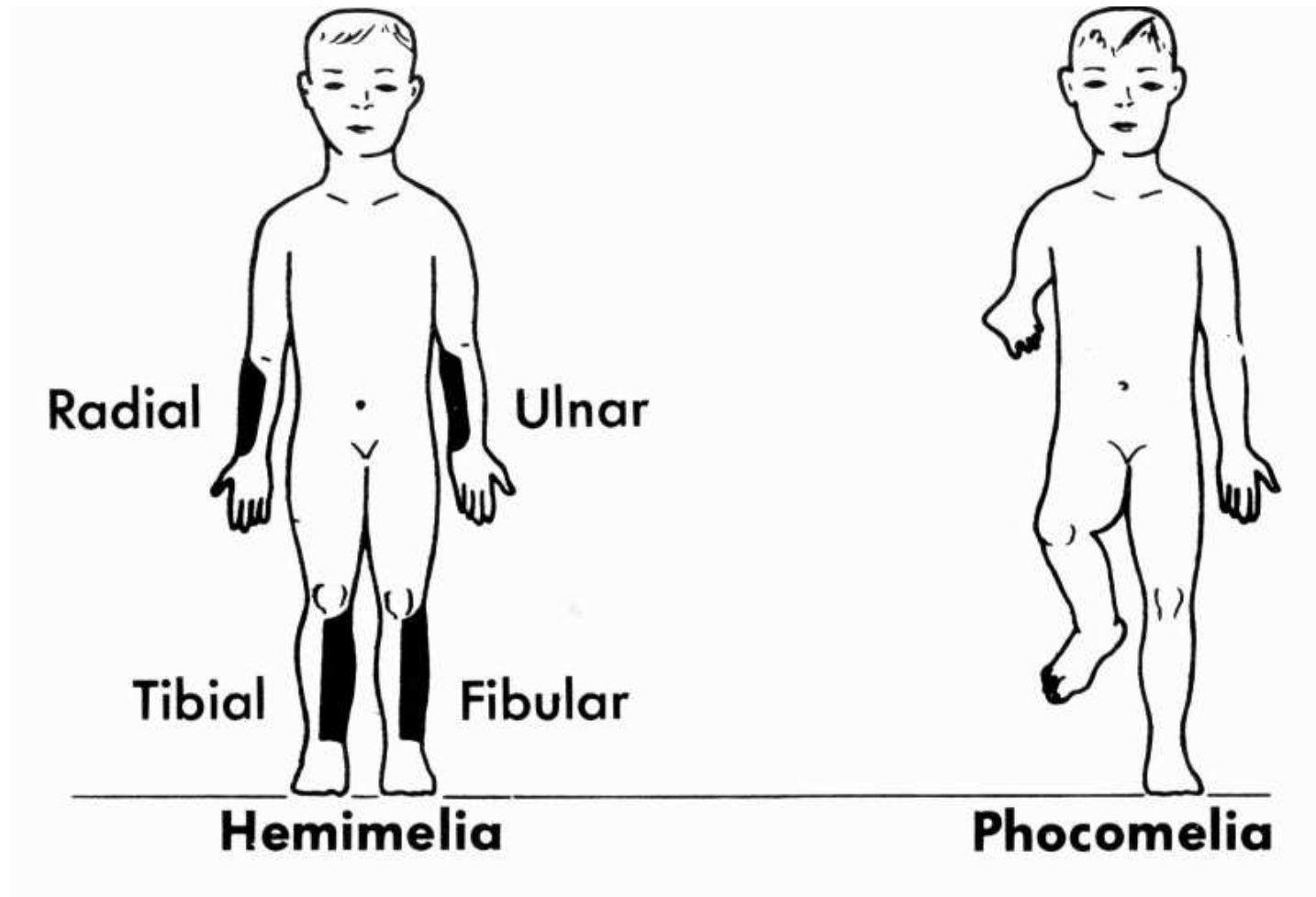


Obr. 2

# Vmezeřené defekty

Longitudinální

Transverzální

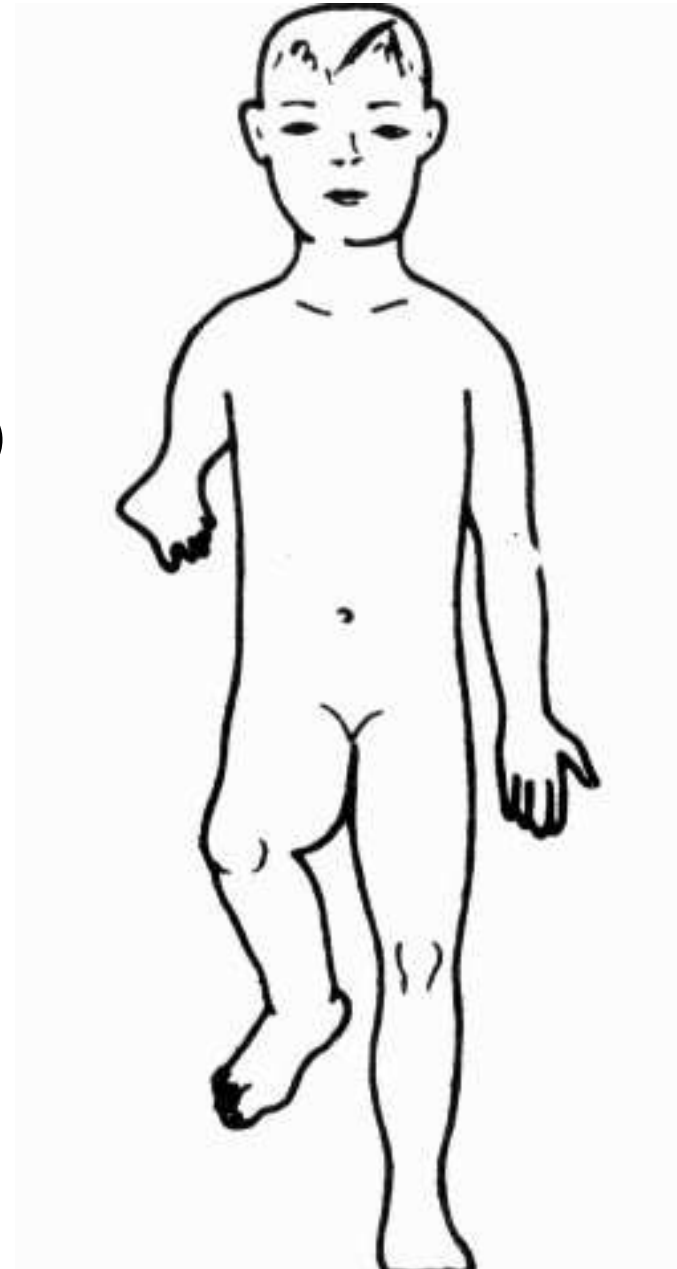


Obr. 3

## Poruchy formace části končetiny

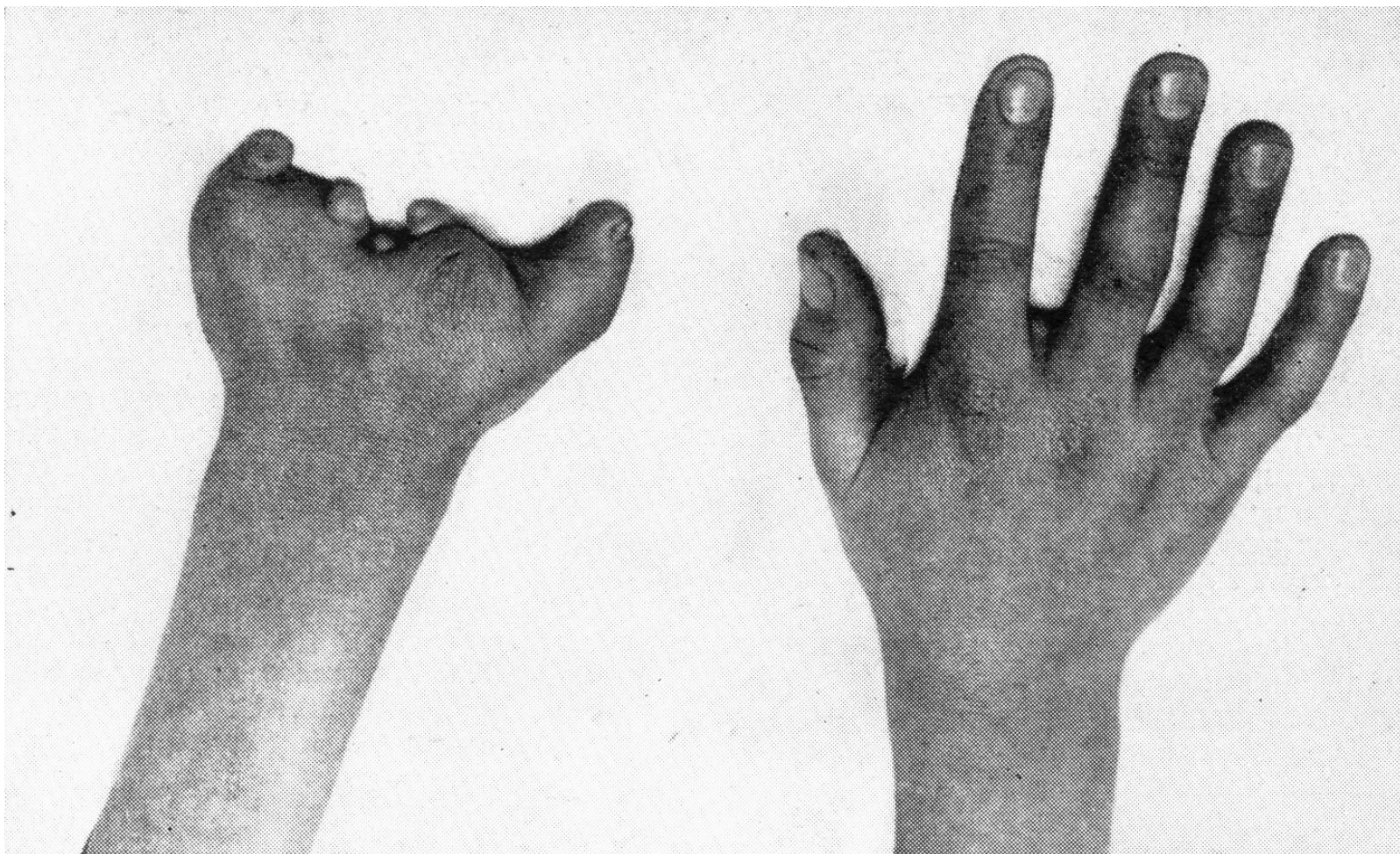
- hypoplázie
- částečná aplázie
- aplázie

Např: fokomélie (ruka nasedá na rameno)  
většinou není dědičná  
hlavní roli hrají exogenní příčiny



Obr. 4

# Vrozená aplázie prstů a metakarpů



Obr. 5

# 1. Poruchy formace části končetiny

Dysostosis cleidocranialis

Kongenitální pakloub klíčku

Kongenitální aplázie radia, ulny, palce ruky

Klepetovitá ruka

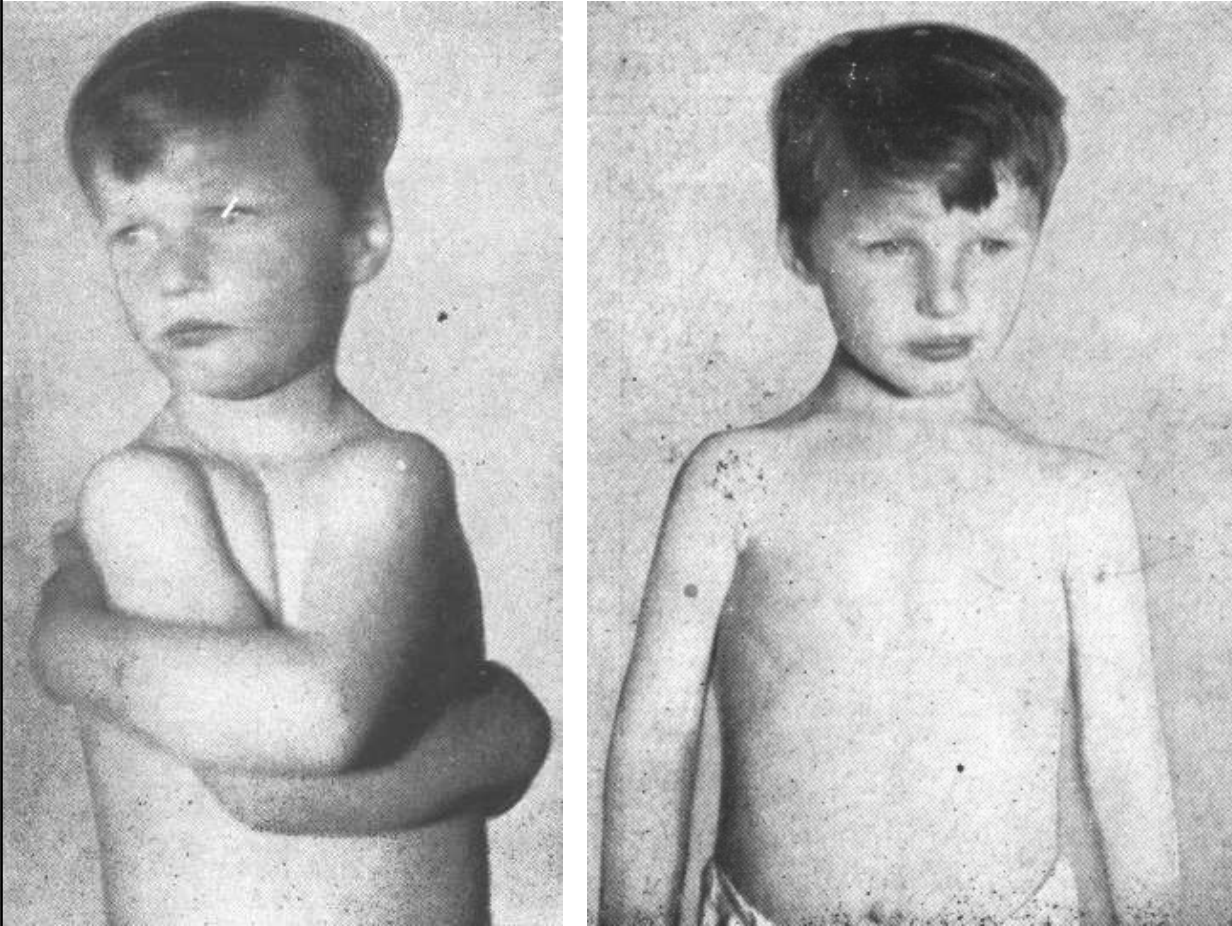
Adactyilia

Kongenitální aplázie femuru

Coxa vara congenita

Aplázie svalů

# Dysostosis cleidocranialis

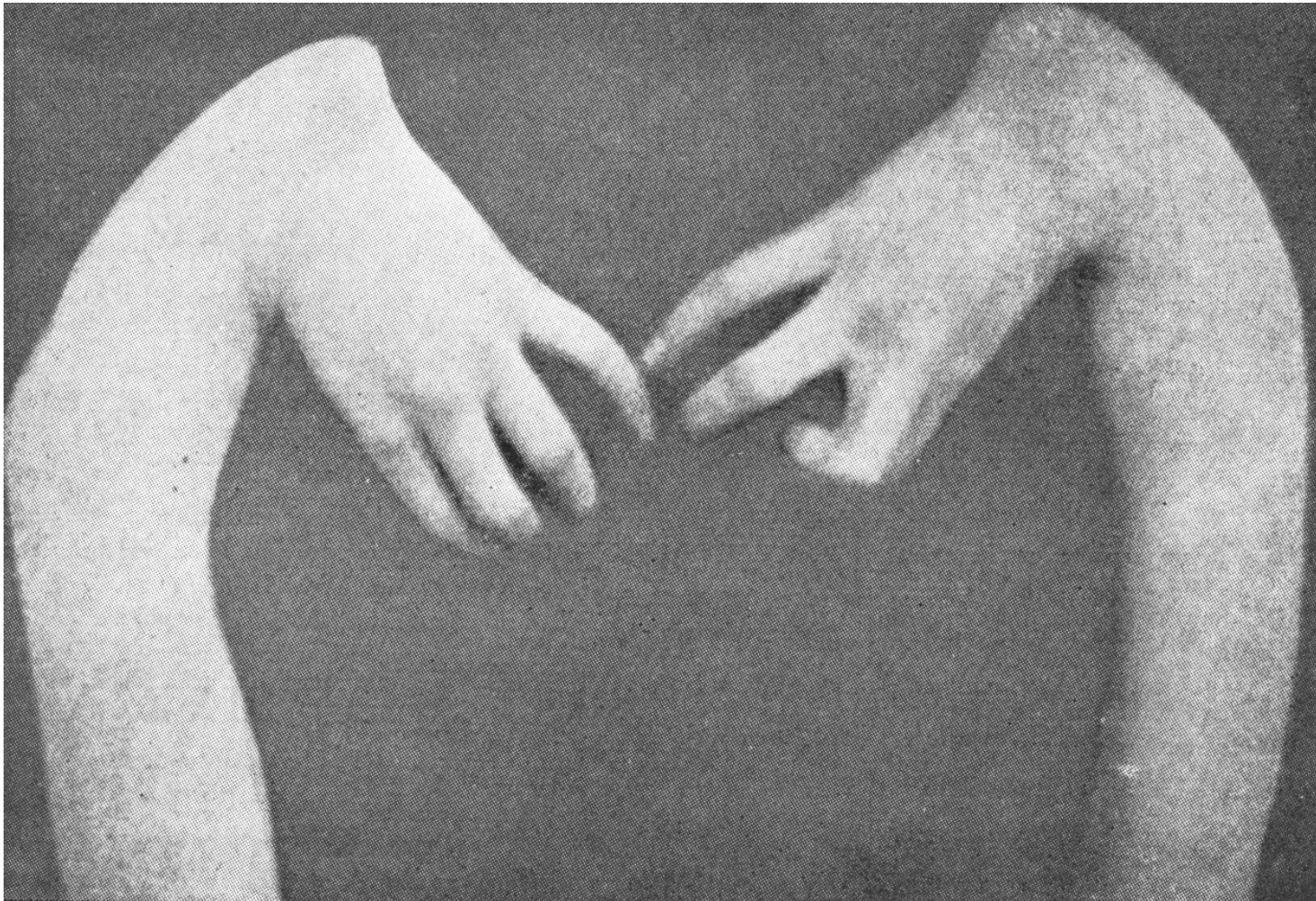


Chybění klavikuly

Defekty kalvy

Obr. 6

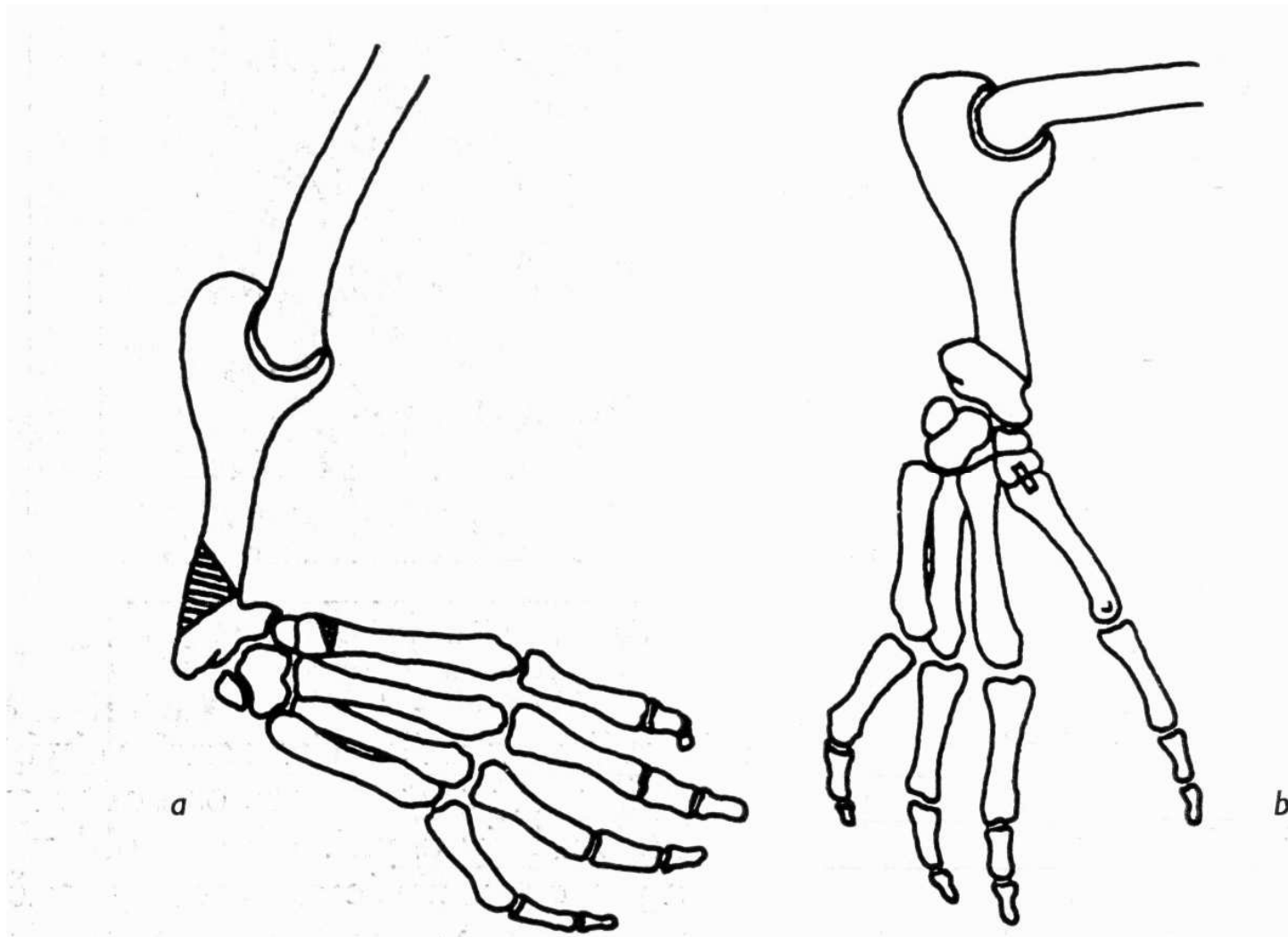
# Kongenitální aplázie radia - manus vara



Obr. 7



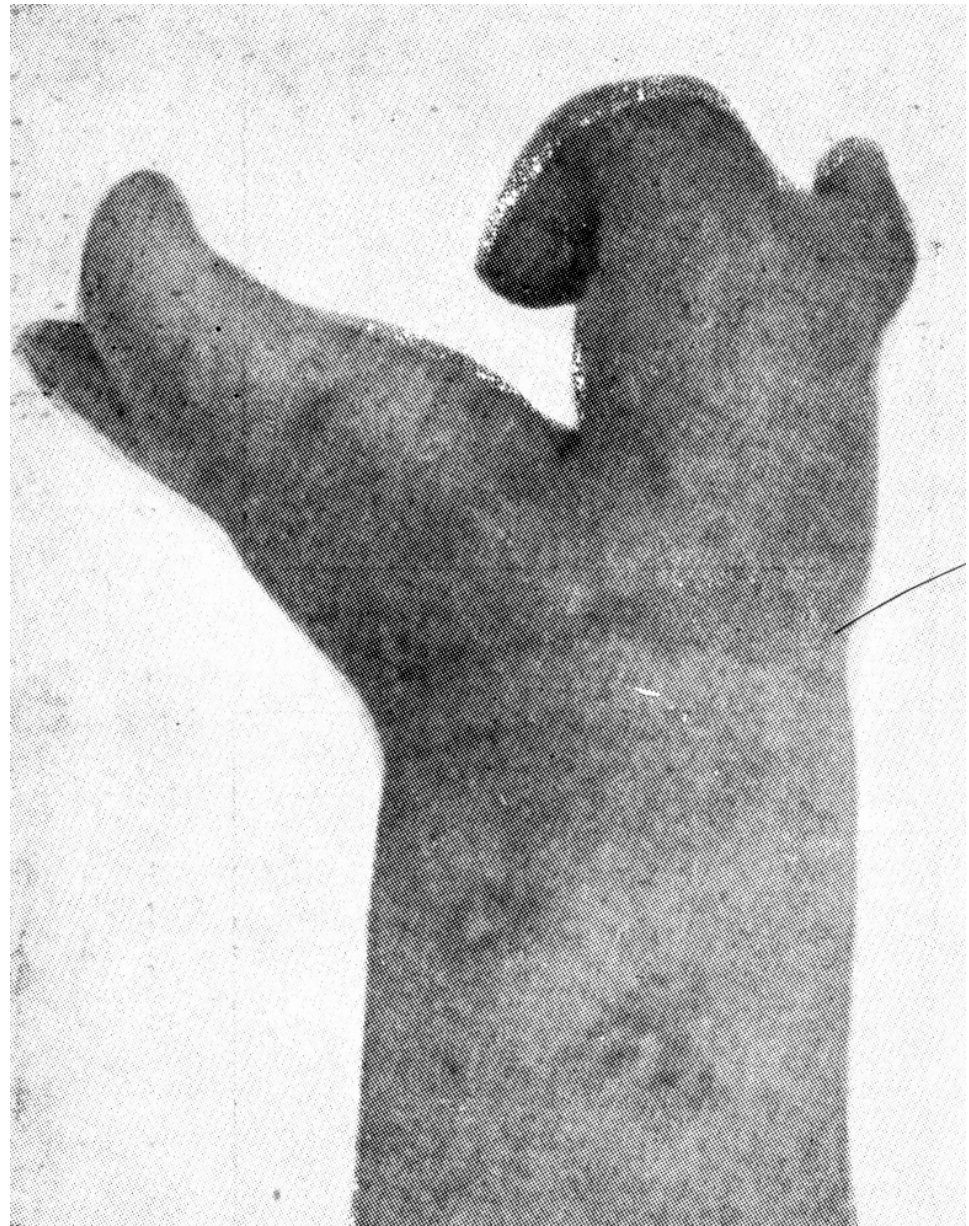
# Kongenitální aplázie radia - manus vara



Obr. 8

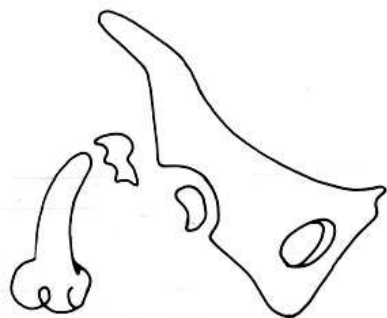


# Klepetovitá ruka

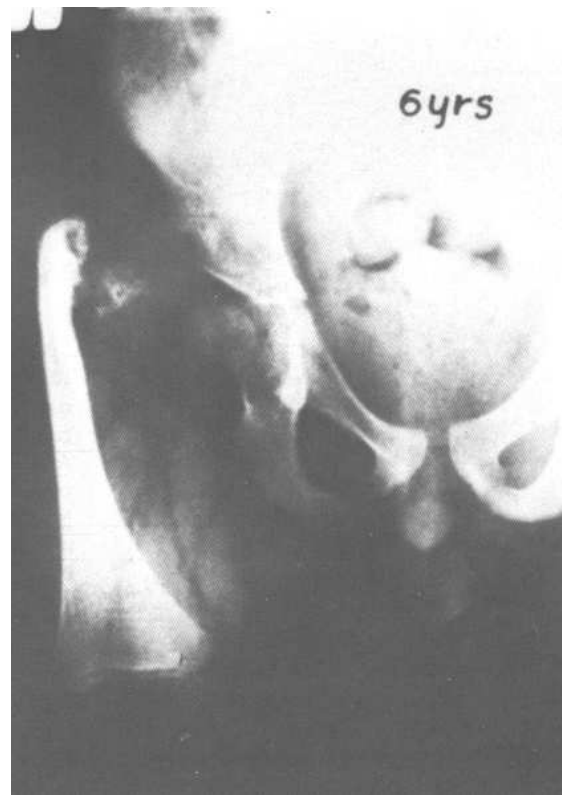


Obr. 9

# Aplázie femuru

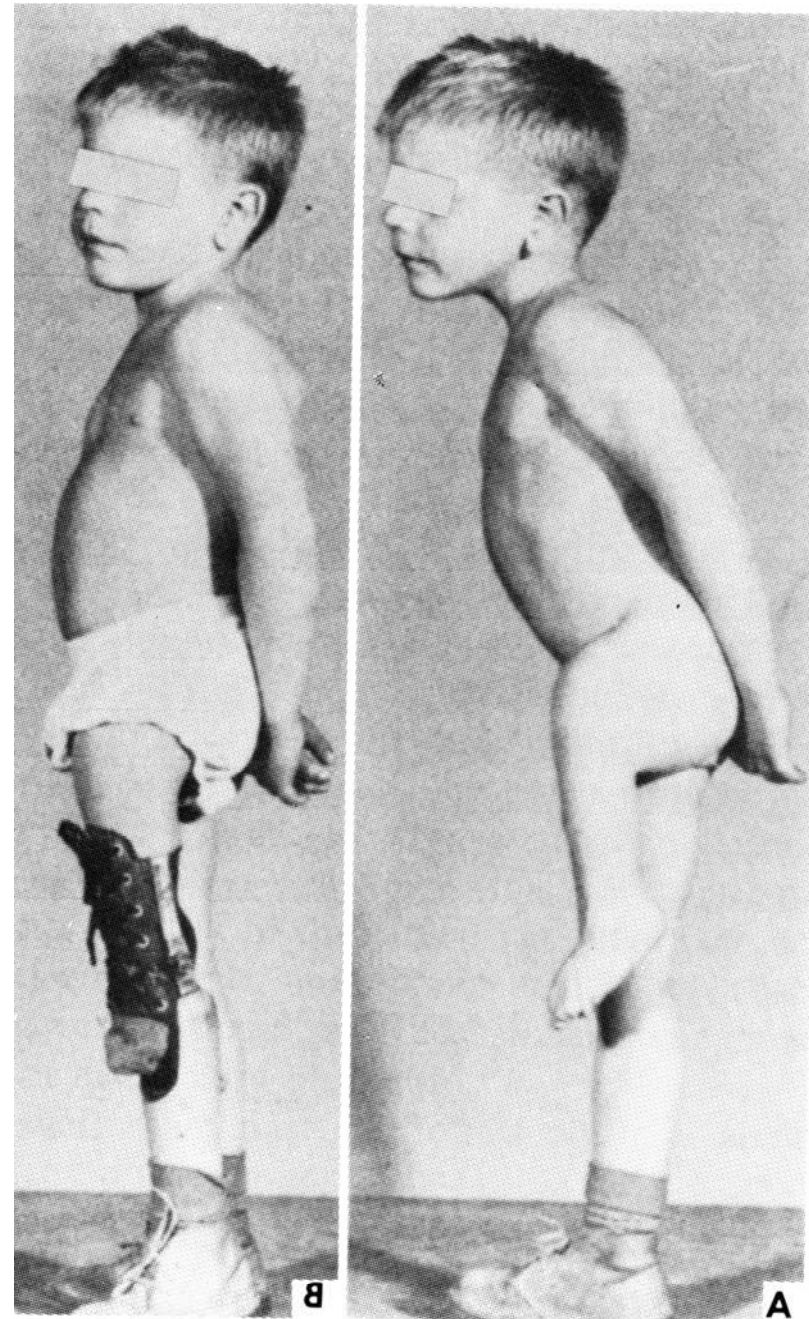


Obr. 10



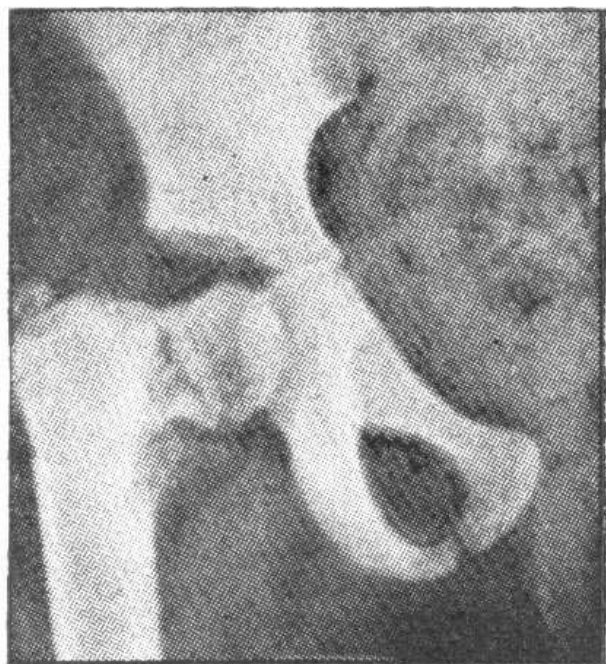
Obr. 11

# Kongenitální hypoplázie femuru



Obr. 12

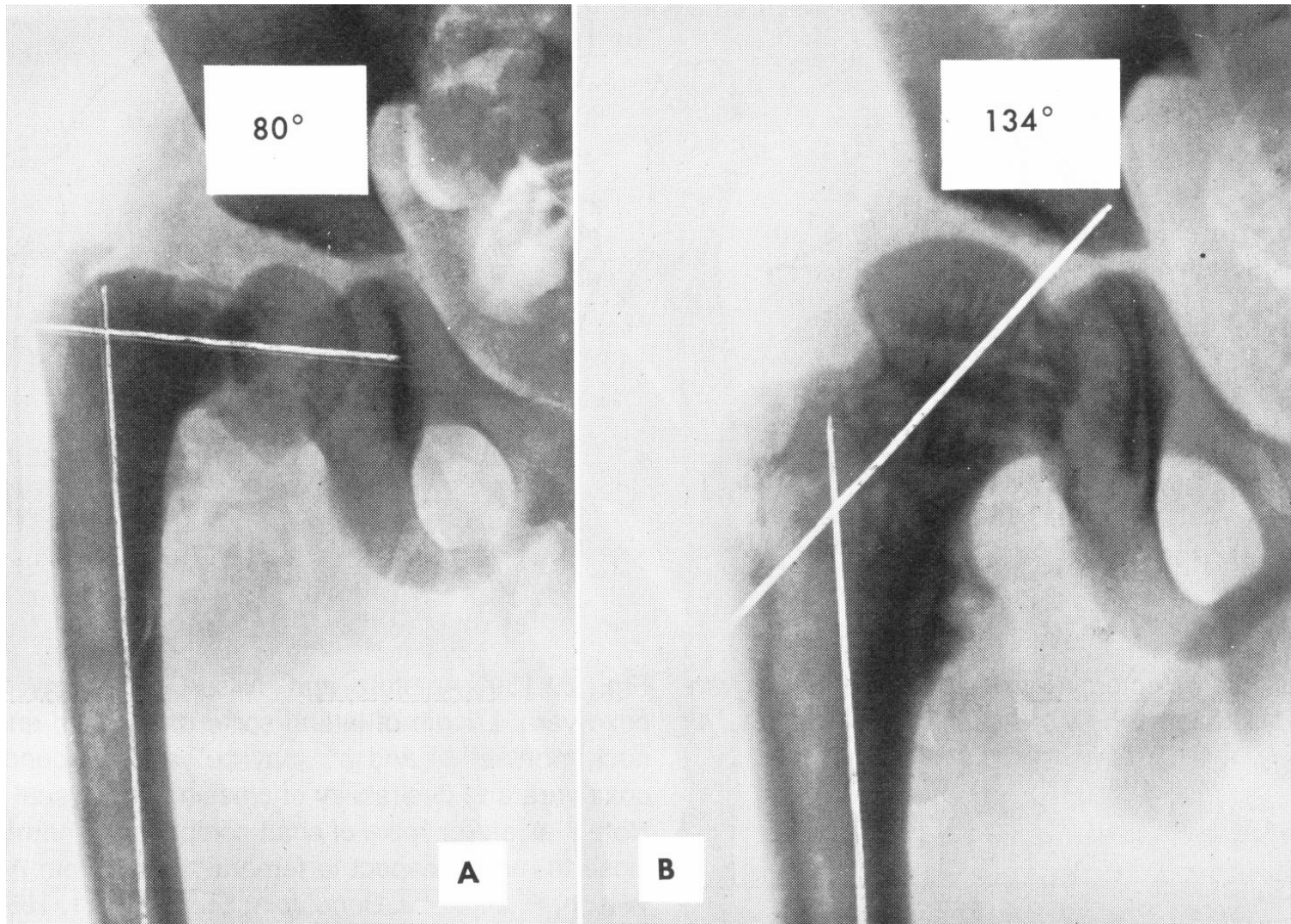
# Coxa vara congenita



Obr. 13



# Coxa vara congenita



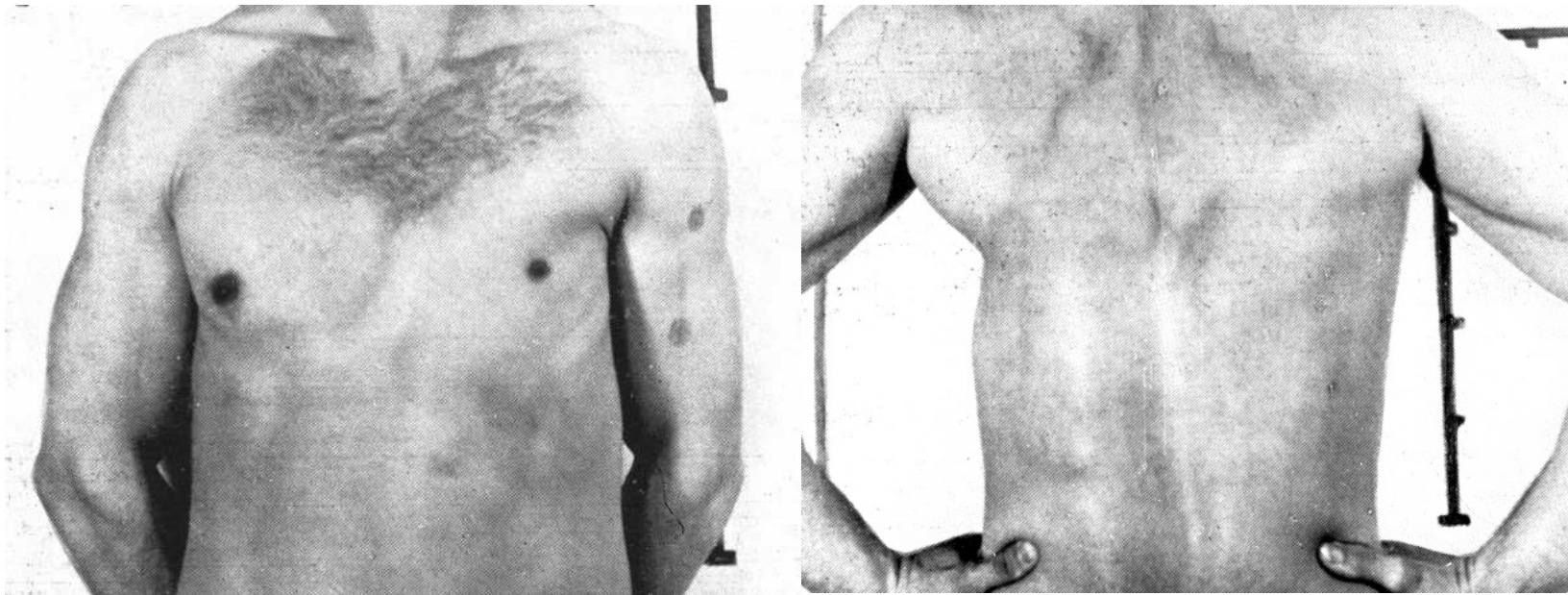
Obr. 14

# Kongenitální pakloub tibie



Obr. 15

# Aplázie pektorálních svalů



Obr. 16

## 2. Chybná diferenciacie

Syndactylia - srůst kůží až srůst kostní

Kong. radioulnární synostóza

Kong. synostózy karpálních kostí

Synostózy obratlových těl

Kong. synostóza tibiofibulární

Tarzální koalice - vazivové, chrupavčité,  
kostní spojení tarzálních kostí

.



# Syndaktylie



Obr. 17

# Kongenitální radioulnární synostóza



Obr. 18

# Tarzální koalice nohy



Obr. 19

# Sprengelova deformita

- vysoký stav lopatky



malá lopatka  
os omovertebrale  
vazivové, chrupavčité,  
kostní spojení  
fixovaná rotace lopatky  
omezení pohybu

Obr. 20

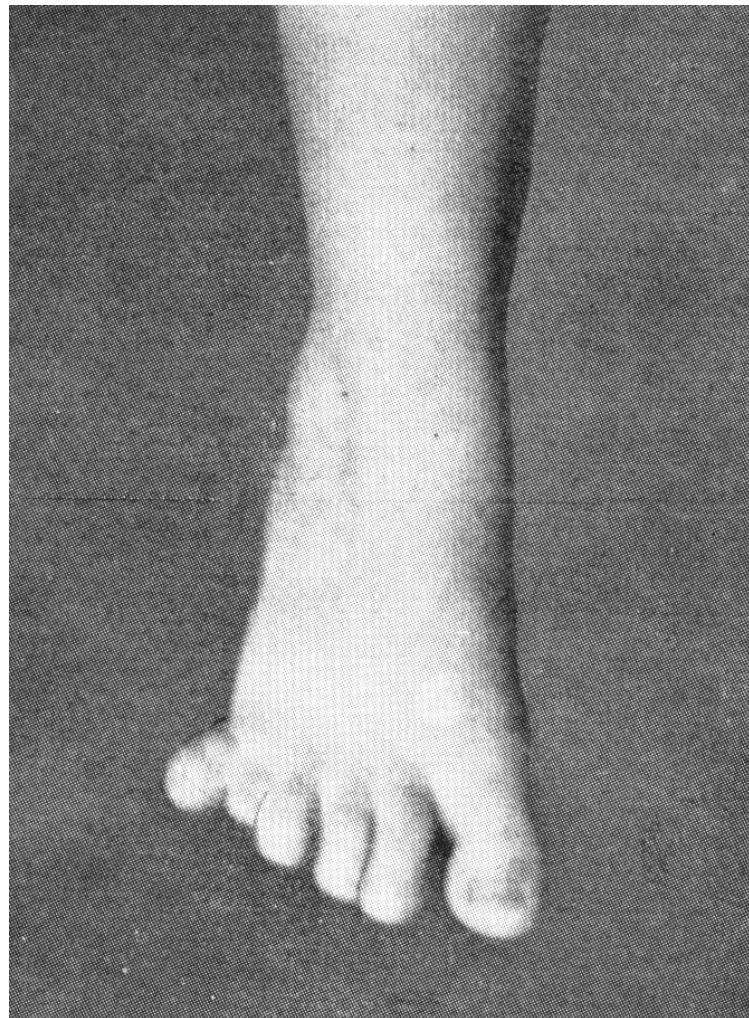
### 3. Zdvojení (duplikace)

Přespočetný prst (palec, malík apod.)

Polydactyilia

- rudimentární prst
- gigantický prst

# Nadpočetný prst nohy



Obr. 21

# Polydaktylie



Obr. 22

# Polydaktylie



Obr. 23



## 4. Gigantismus

Zvýšená produkce růstového hormonu

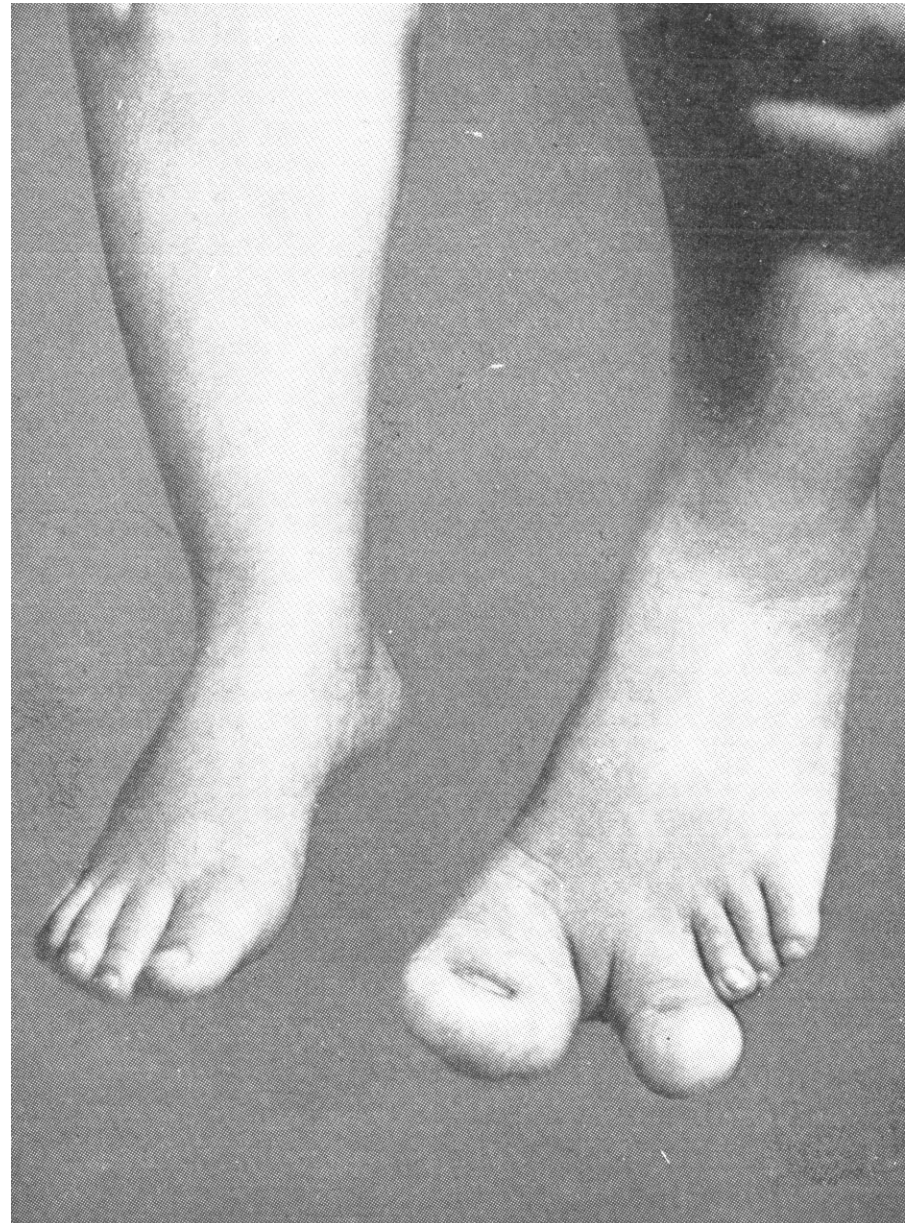
A- vysoká mohutná postava (nad 2 m)

proporcionální gigantismus

dysproporcionální gigantismus

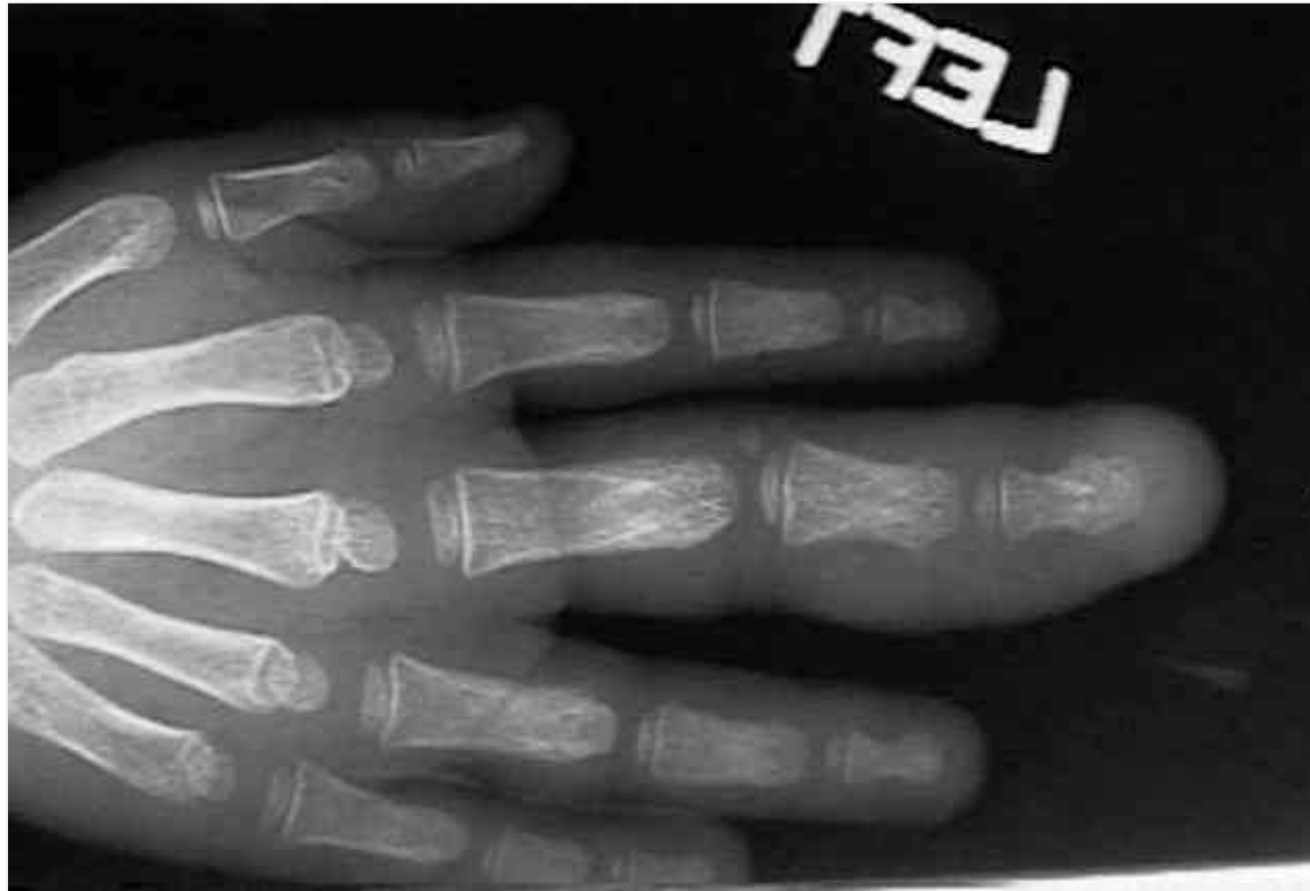
B- mohutná část těla

Gigantismus  
palce a 2. prstce  
nohy



Obr. 24

# Makrodaktylie



Obr. 25

## 5. Hypoplázie

Nedostatečný nebo chybný růst kostí

Brachydaktylia

Brachyphalangia

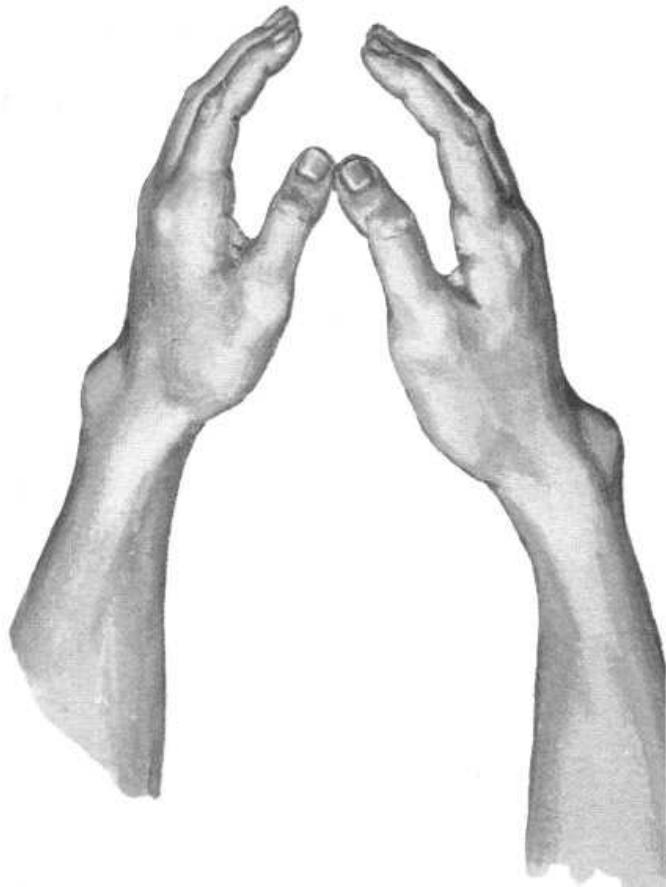
Zkrácení metakarpů a metatarzů

Hypoplázie palce

Madelungova deformita

Pes equinovarus congenitus

# Madelungova deformita



Obr. 26



Obr. 27

Bajonetovitý tvar karpu

Dist. část radiia roste pomalu

Sklon epifýzy radiia volárně a  
ulnárně

Přerůst ulny

Omezení pohybu zápěstí

# Pes equinovarus congenitus

Druhá nejčastější vada

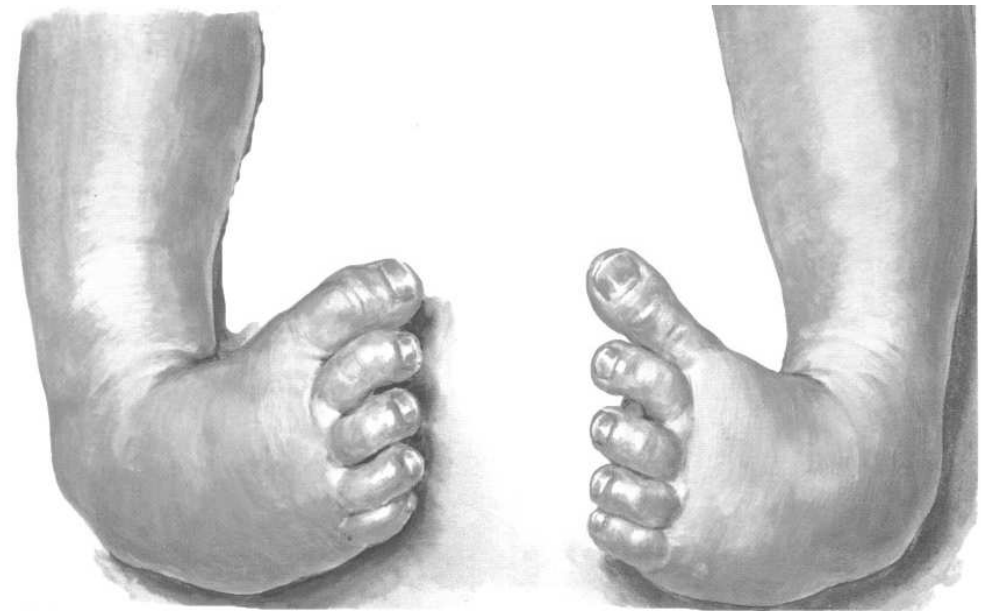
Výskyt 1/1000

2x častěji u chlapců

1. Equinozita
2. Varozita paty
3. Addukce přednoží
4. Supinace nohy

Polohový PEC

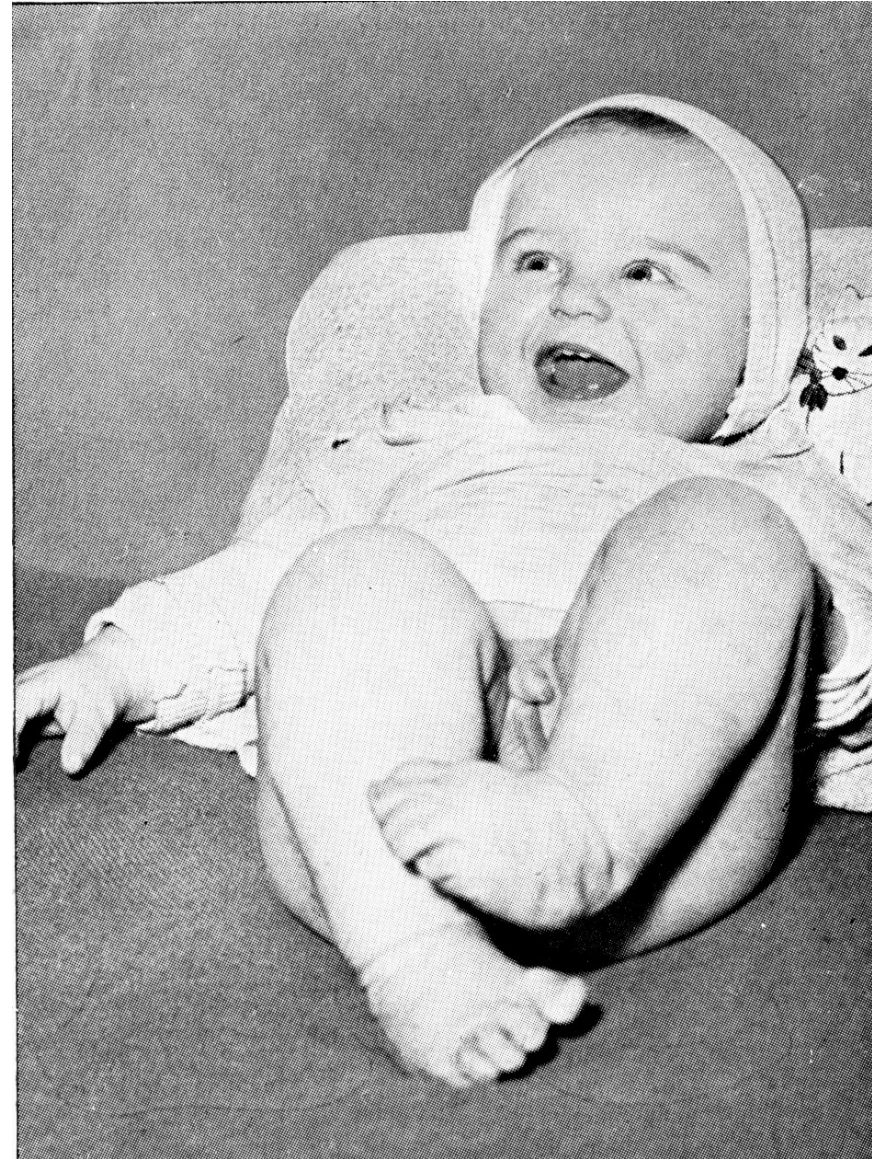
Pravý, rigidní PEC



Obr. 28

# Pes equinovarus congenitus

1. Equinozita
2. Varozita paty
3. Addukce přednoží
4. Supinace nohy



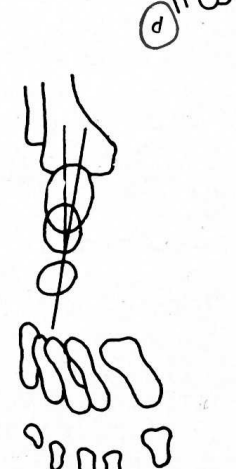
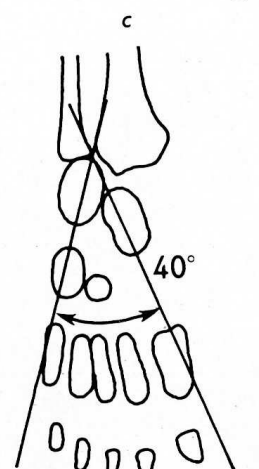
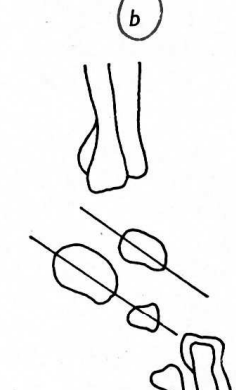
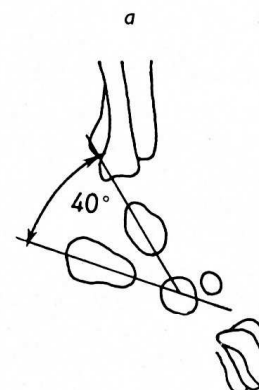
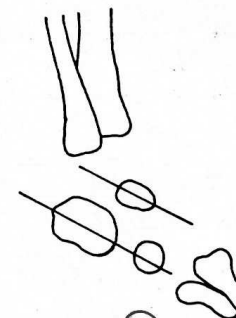
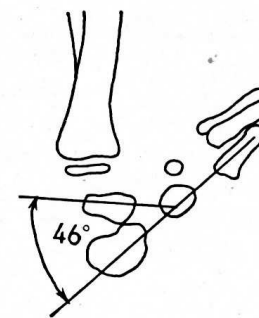
Obr. 29

# Pes equinovarus congenitus

RTG vyšetření

Norma

PEC



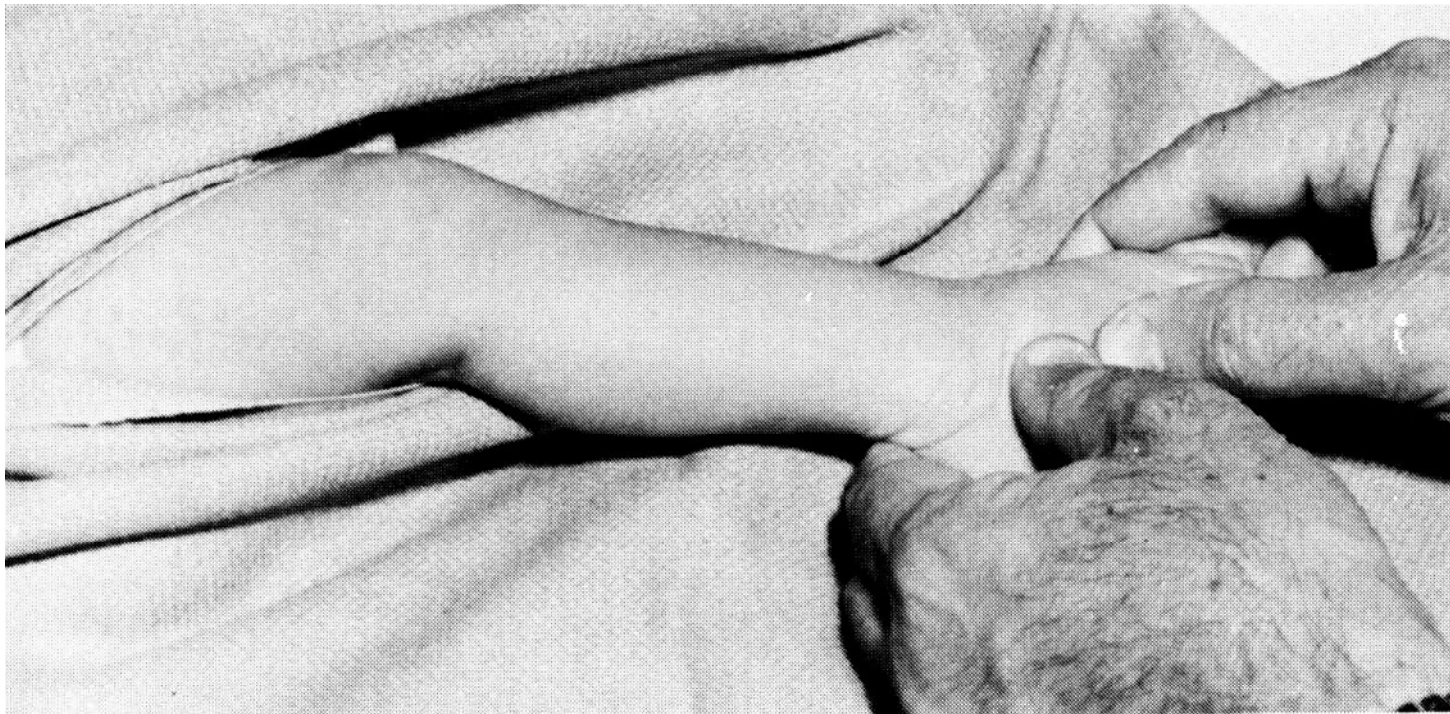
Obr. 30



# Pes equinovarus congenitus

Od narození se léčba zahajuje cvičením:

1. uvolnění přednoží
2. pata do everze
3. noha do dorziflexe



Obr. 31

# Pes equinovarus congenitus

Co nejdříve sádrová  
redresní léčba,  
měnit 2-3x týdně,  
celkem 10-16 týdnů.



Obr. 32

Operace:

prodloužení šlachy Achilovy,

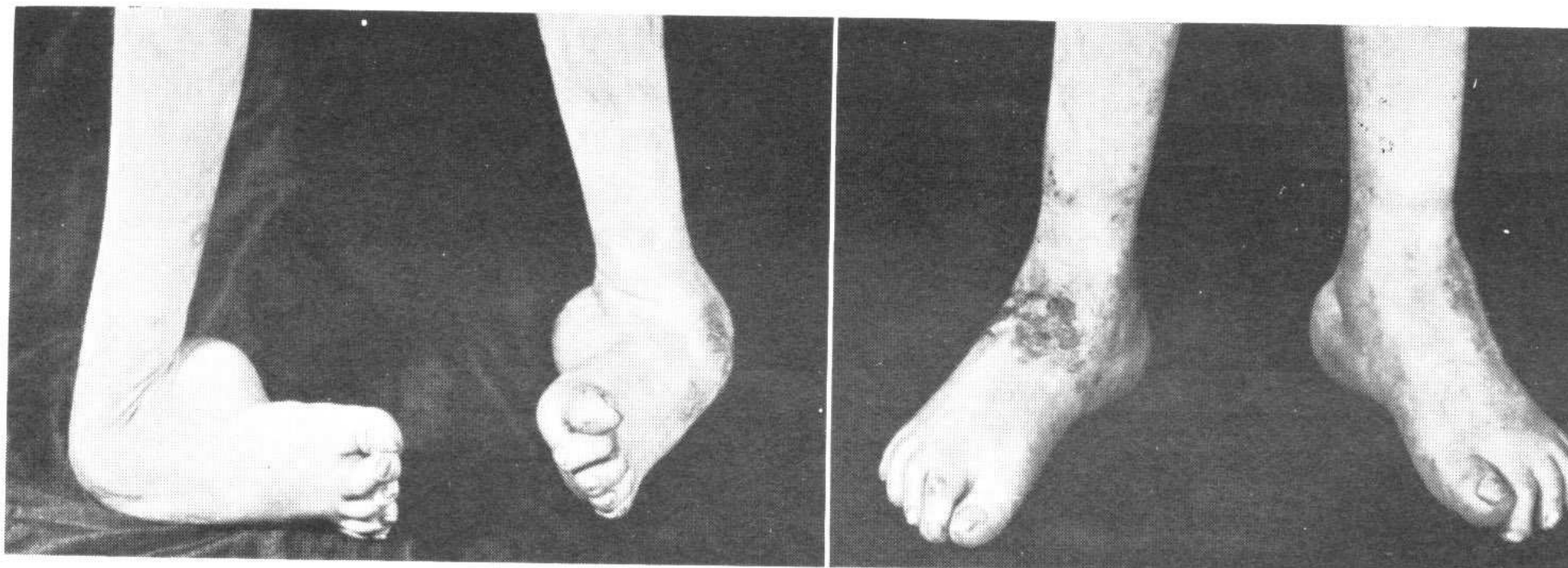
zadní kapsulotomie,

op. sec Turco, Mc Kay, Dwyer,

Heymann, Bermann + Gartland.

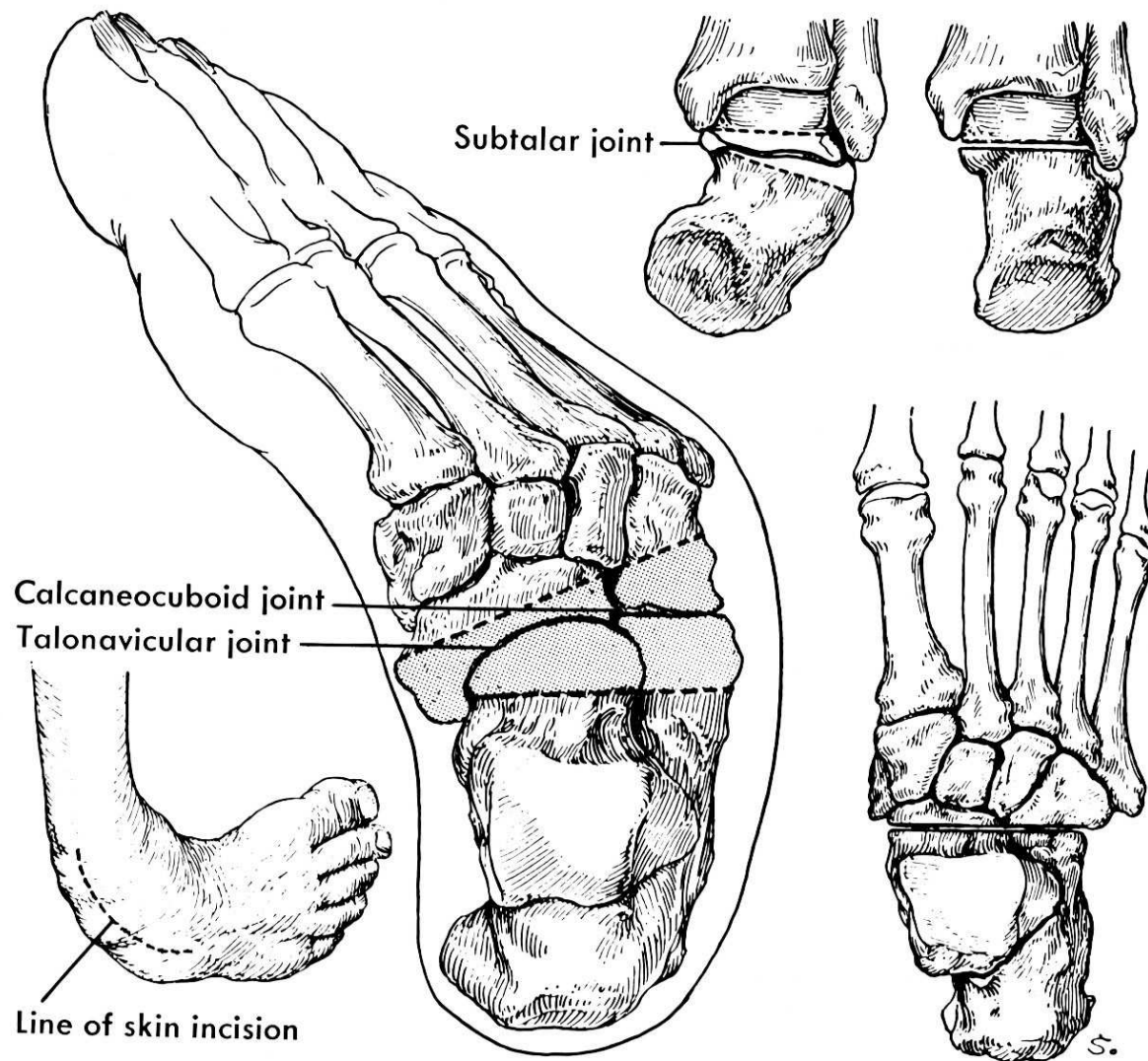
Doléčení- sádry, korekční sandály

# Pes equinovarus congenitus - inveter.



Obr. 33

# Resekce sub talo

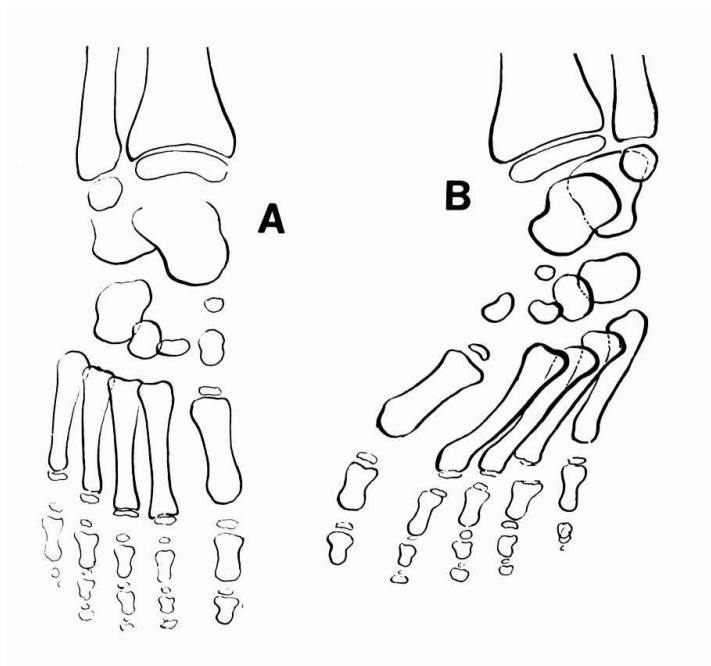


Obr. 34

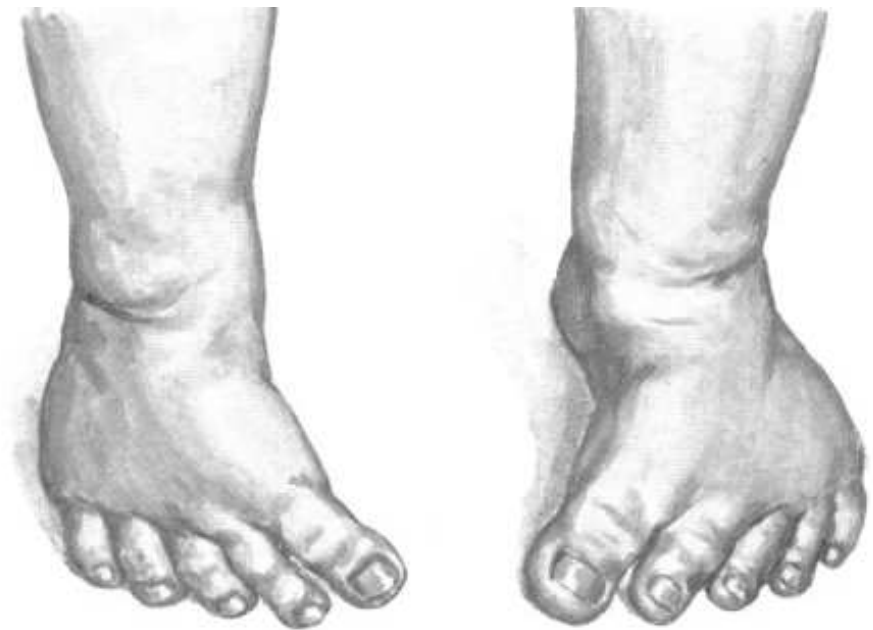
# Metatarsus varus congenitus

Frustní forma PEC - addukce a supinace přednoží.

Léčba konzervativní i operativní



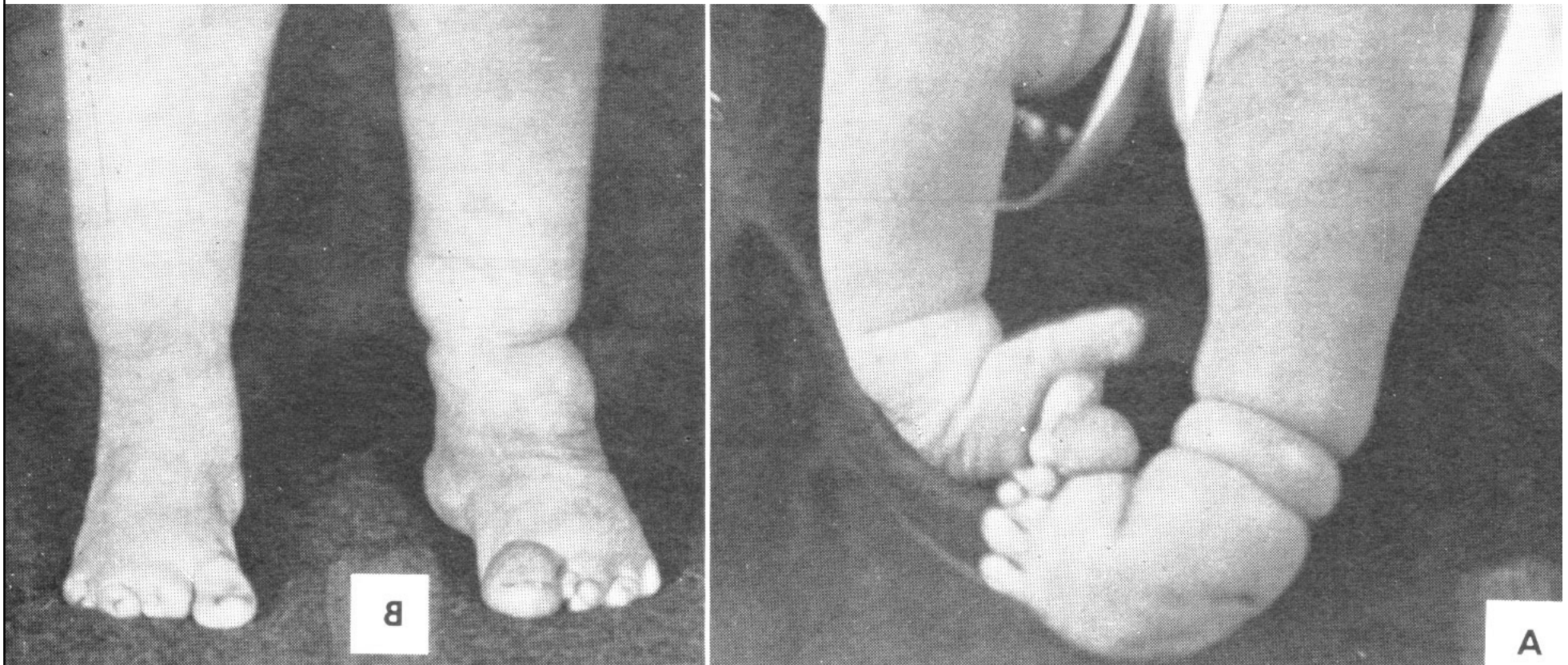
Obr. 35



Obr. 36



## 6. Vrozené konstriktce



Obr. 37

Jsou získány během intrauterinního vývoje  
Cirkulární zářezy končetin

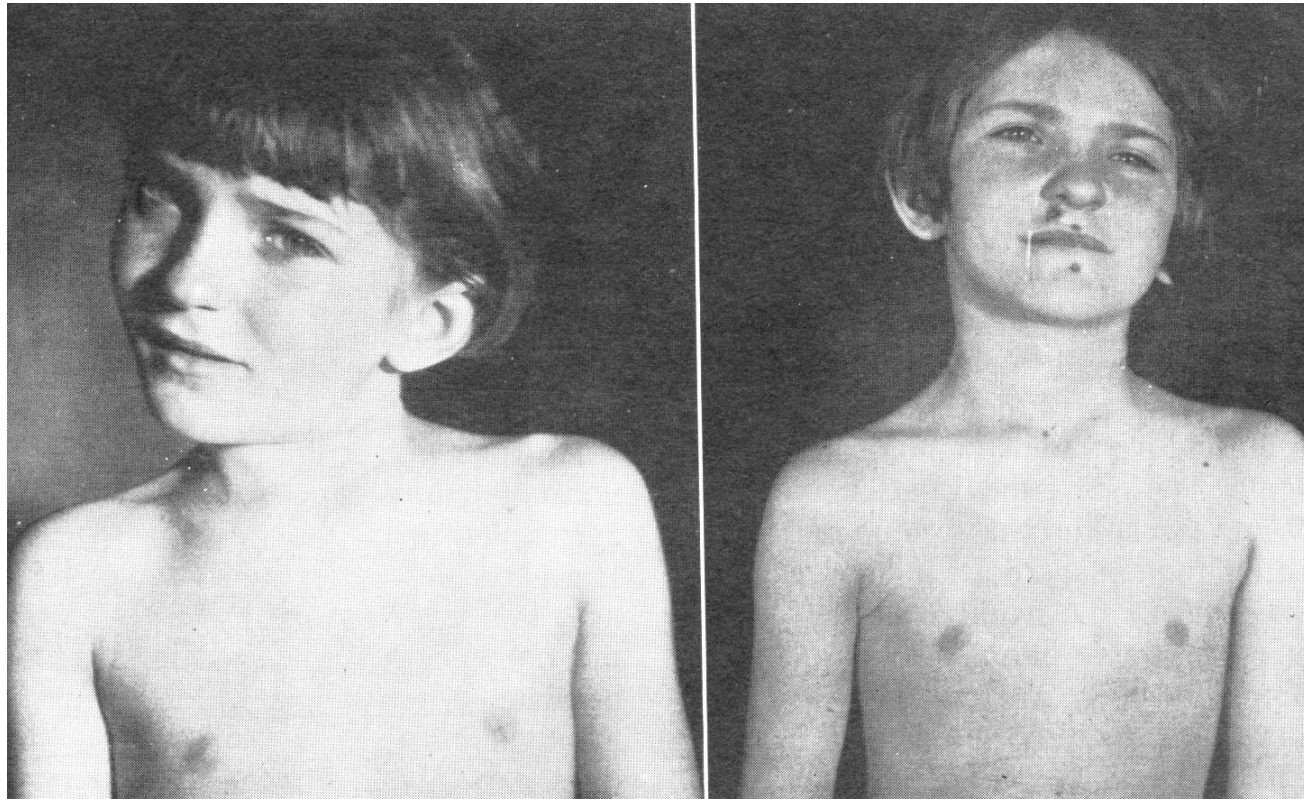
# Pterygium colli



Obr. 38



# Torticollis muscularis congenita



Obr. 39

Porodní trauma m. sternocleidomastoideus  
Hematom, napnutí a jizevnaté zkrácení svalu  
Hlava je otočena ke zdravé straně  
Hlavu nelze sklonit na zdravou stranu  
Asymetrie obličeje, skrčení krční páteře

# Torticollis muscularis congenita



Obr. 40

# Generelizované skeletální vady

A. Kostní vady

B. Chrupavčité vady

C. Mesenchymální vady

# A. Kostní vady

Osteogenesis imperfecta

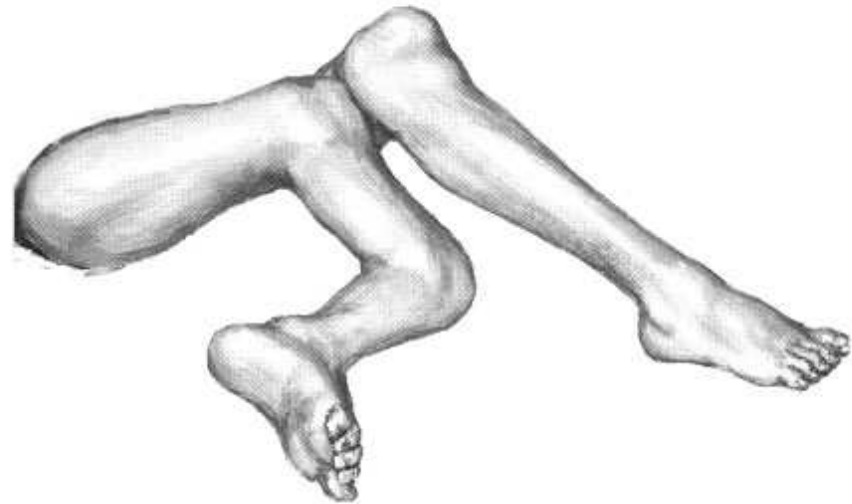
Osteopetrosis

# Osteogenesis imperfecta

- letalis (mnohočetné fraktury intrauterinně)
- tarda (zvýšená lomivost kostí, zlomeniny, deformity, kyfóza, kyfoskolióza, modré skléry, nedoslýchavost (otoskleróza))



Obr. 41



Obr. 42

# Osteogenesis imperfecta



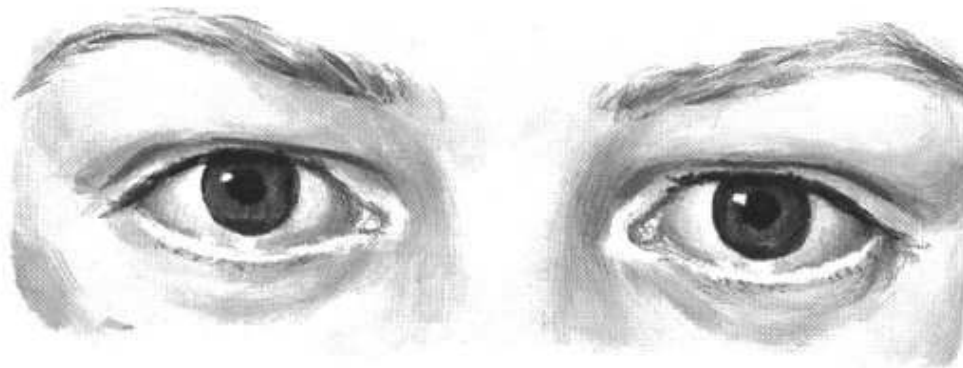
Obr. 43



Obr. 44

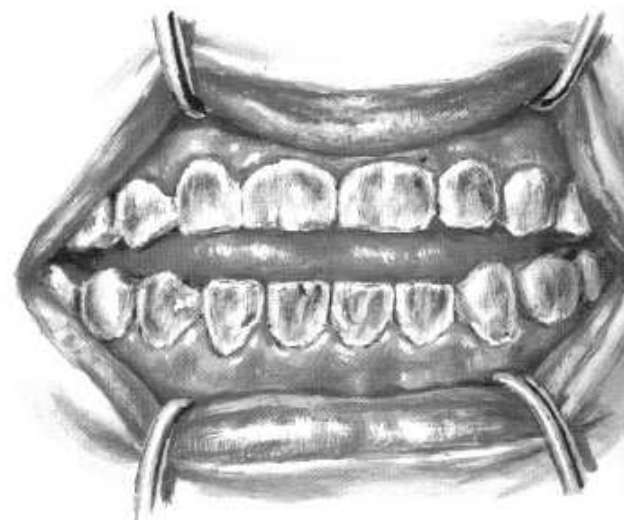
Mnohočetné zlomeniny  
Deformity končetin  
Kyfoskolióza

# Osteogenesis imperfecta



Obr. 45

Modré skléry  
Poruchy dentice



Obr. 46

# Osteogenesis imperfecta I. typ

modré skléry

produkce kolagenu na 50 %

hyperelasticita kloubů

kyfokolióza

plochožít

porucha sluchu- projeví se později



# Osteogenesis imperfecta II. typ

intrauterinní letalita - intrakraniální  
krvácení

po porodu respirační insuficience

defektní hrudní koš

sériové zlomeniny žeber

deformace končetin

modré skléry

# Osteogenesis imperfecta III. typ

neletální typ

vážná lomivost kostí

progresivní deformity skeletu

těžké deformity páteře a končetin

autosomálně recesivní dědičnost

# Osteogenesis imperfecta IV. typ

osteoporóza

zvýšená lomivost kostí

normální barva bělma

dentinogenesis imperfecta

# Osteogenesis imperfecta V. typ

podobný typu IV.

nepodařilo se prokázat defekt kolagenu  
zlomeniny v dětství i v dospělosti

provázeny deformitami

kostní svalok hypertrofický

bělma normální

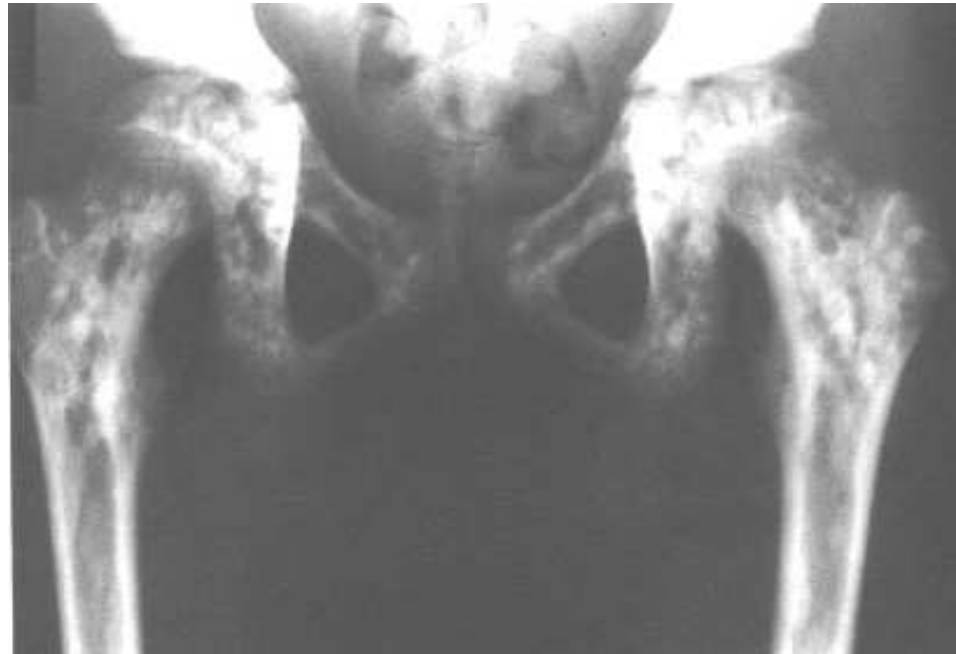
# Osteopetrosis



Obr. 47

Osteopetrosis

Kost je sklerotická a křehká



Obr. 48

Osteopoikilosis

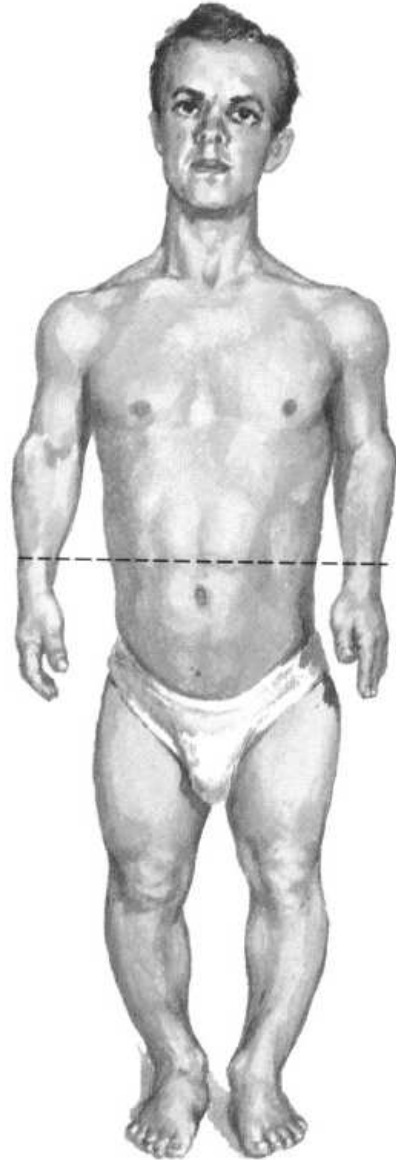
## B. Chrupavčité vady

Achondroplázie

Mnohočetná chondromatóza

Mnohočetná epifyzární dysplázie

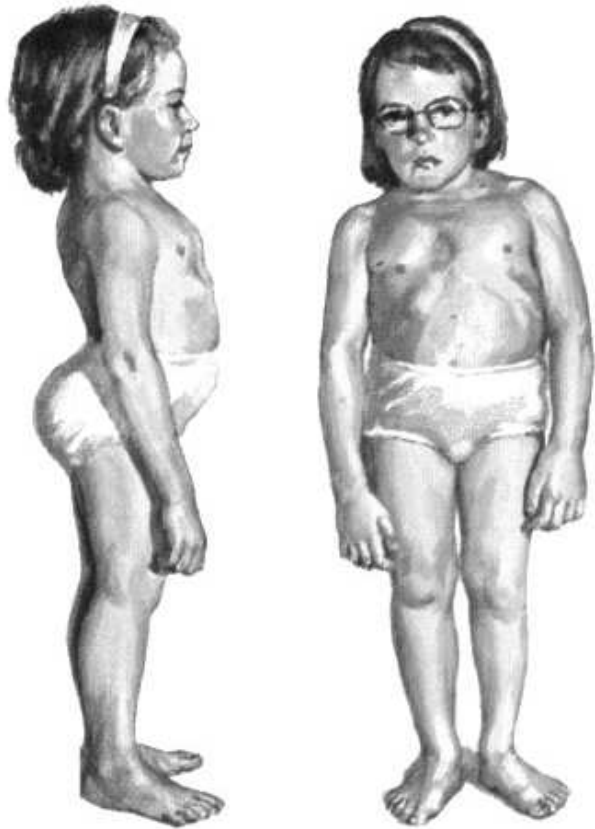
# Achondroplázie



Nedostatečná činnost růstových plotének  
Předčasný uzávěr epifýz dlouhých kostí  
Dysproporcionální trpaslík –  
dlouhý trup, krátké končetiny  
Duševní vývoj je normální  
Svalstvo nadměrně vyvinuté

Obr. 49

# Spondyloepifyzární dysplázie



Obr. 50



Obr. 51

Porucha enchondr. osifikace epifýz  
Deformace epifýz, postižení kloubů  
platyspondylie



# Mnohočetná osteochondromatóza



Obr. 52



Obr. 53

Tvorba mnohočetných osteochondromů

## C. Mesenchymální vady

Arthrogryposis congenita

Neurofibromatosis

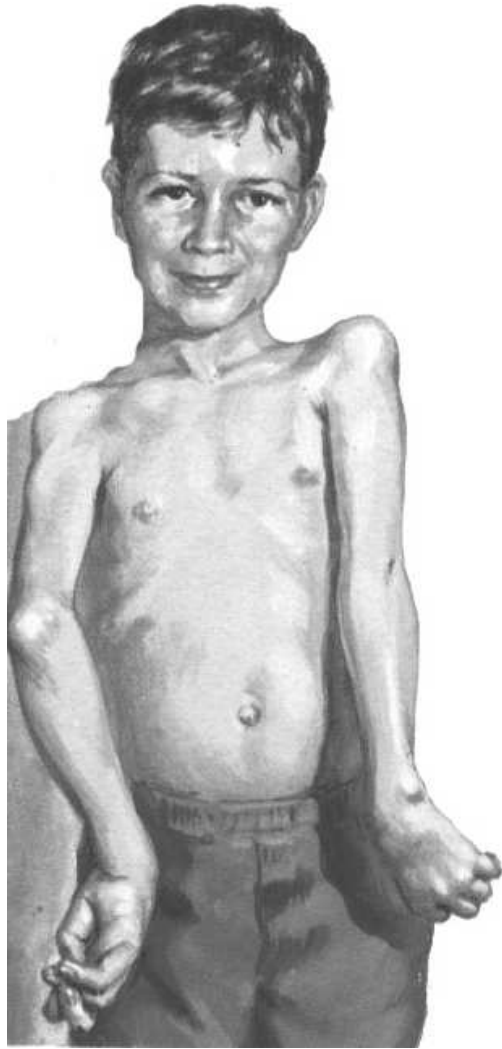
Fibrózní dysplázie

M. Ehlers-Danlos

Marfanův syndrom

Mukopolysacharidózy

# Arthrogryphosis congenita



Přeměna svalů ve vazivově-  
tukovou tkáň

Ztuhnutí kloubů v různém stupni

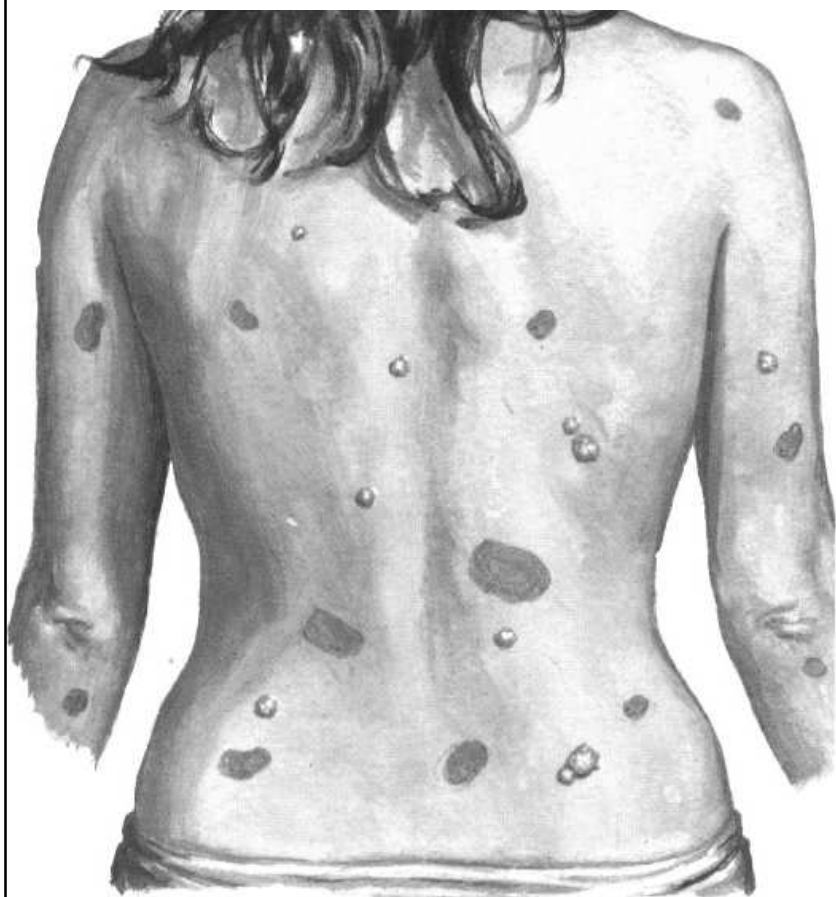
Flekční typ

Extenční typ

Intelekt je normální

Obr. 54

# Neurofibromatosis



Obr. 55

Mnohočetné neurofibromy

Skvrny bílé kávy

Velké plošné névy

Hyperplázie

Hypoplázie

# Neurofibromatosis



Obr. 56

Kyfoslólióza



Obr. 57

Elefentiasis

# Neurofibromatosis

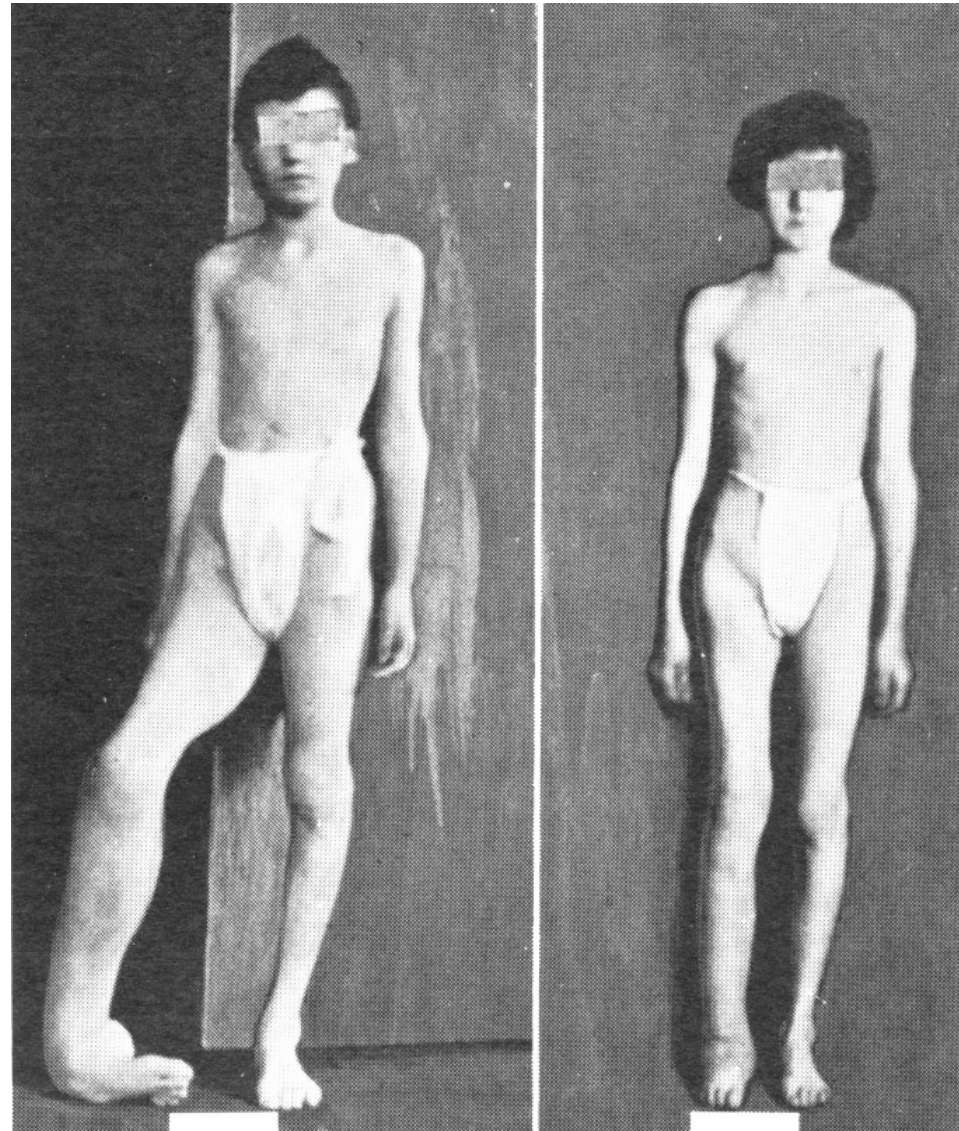
Edémy

Elefantiasis

Haemagiomy

Hyperplázie

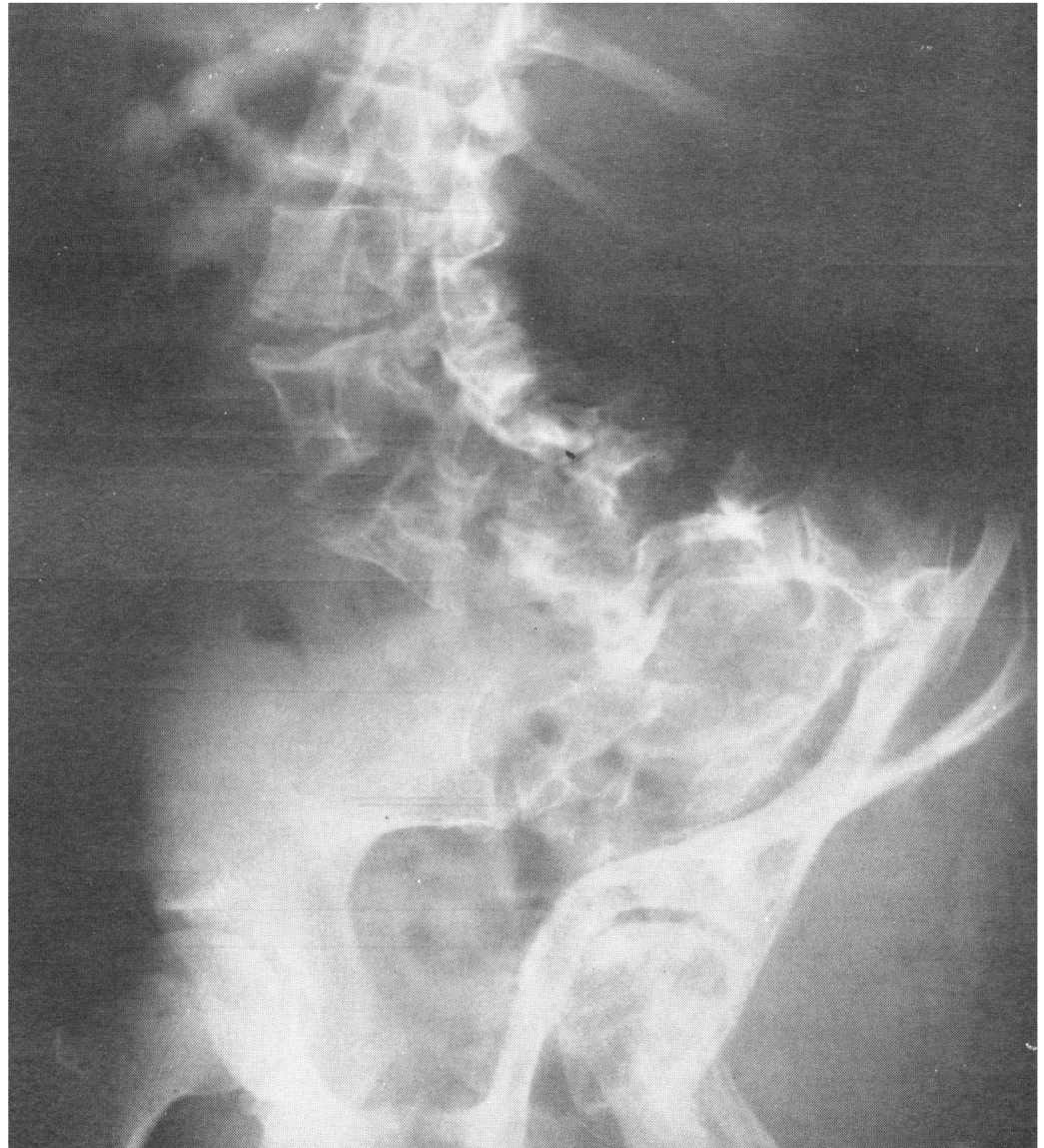
Hypoplázie



Obr. 58

# Neurofibromatosis

Durální cysty v  
intervertebrálních  
foraminech  
Skolióza  
deformita pánve  
a krčku femuru

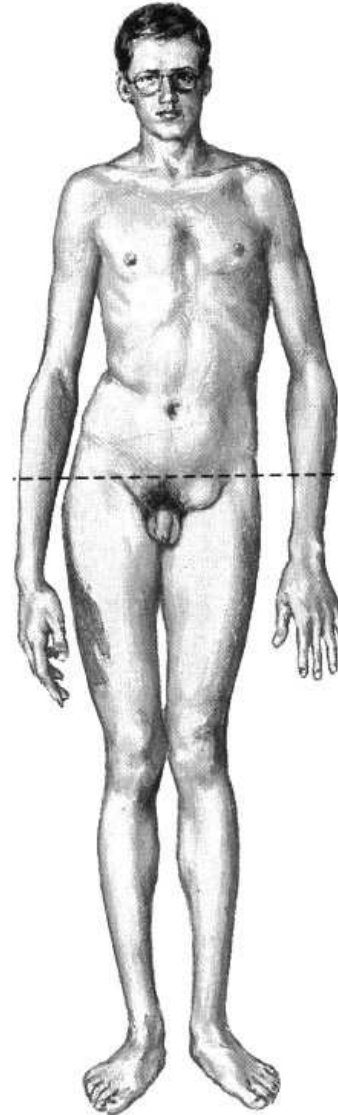


Obr. 59

# Marfanův syndrom

Vysoký vzrůst  
Dlouhé končetiny  
Dlouhé a tenké prsty  
Skolióza  
Nálevkovitý hrudník

Aneuryzma aorty  
Vrozená srdeční vada  
Dystopie oční čočky  
Gotické patro  
Nepravidelný chrup



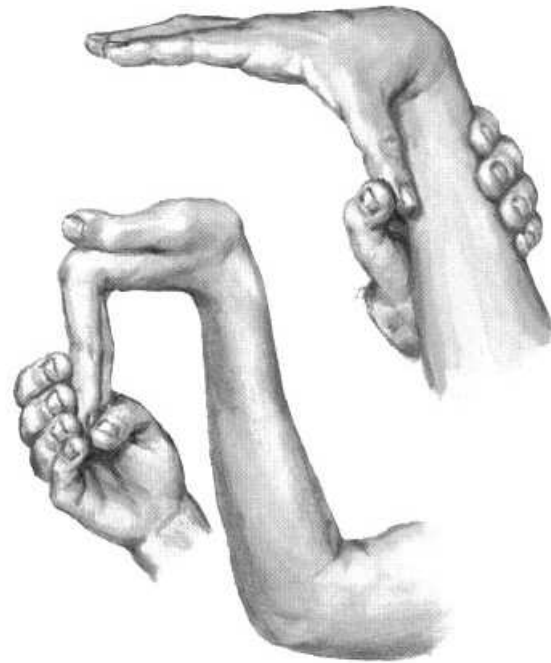
Obr. 60



# Marfanův syndrom



Obr. 61



Obr. 62

Zvýšená laxita mesenchymu  
Genu recurvatum

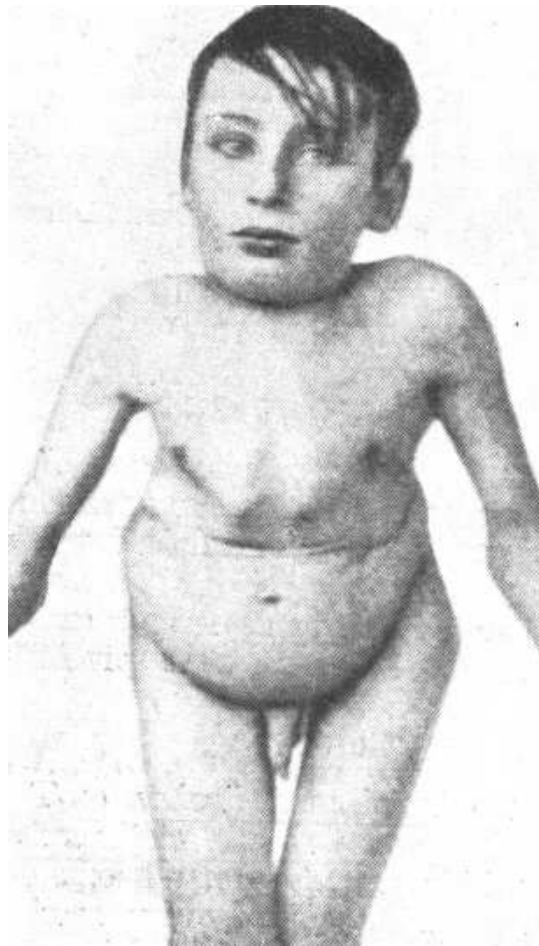
# Mukopolysacharidózy

Morquio- Brailsford syndrom

Hurlerův syndrom

Hunterův syndrom

# Morquio- Brailsford syndrom



Snížení obratlů hrudní páteře  
Kyfóza hrudní páteře  
Krátká postava  
Krátký krk  
Pectus carinatum  
Porucha kyčelních kloubů  
Děti slabé

Obr. 63

# Vývojová dysplázie kyčelního kloubu

Vzniká perinatálně a postnatálně

Zevní vlivy hrají velkou roli

Častá je u bělochů

Poměr dívky:chlapci = 6:1

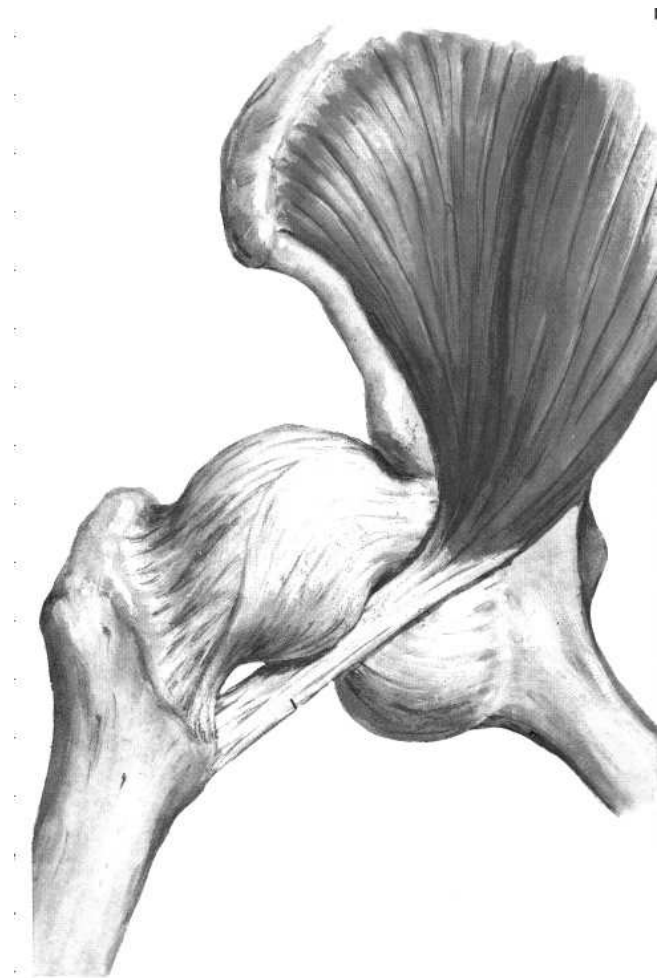
Geny pro dysplázi acetabula

Geny pro laxitu kl.pouzdra

Hormonálně podmíněná

Zvýšená laxita - sekrece relaxinu

Porod koncem pánevním

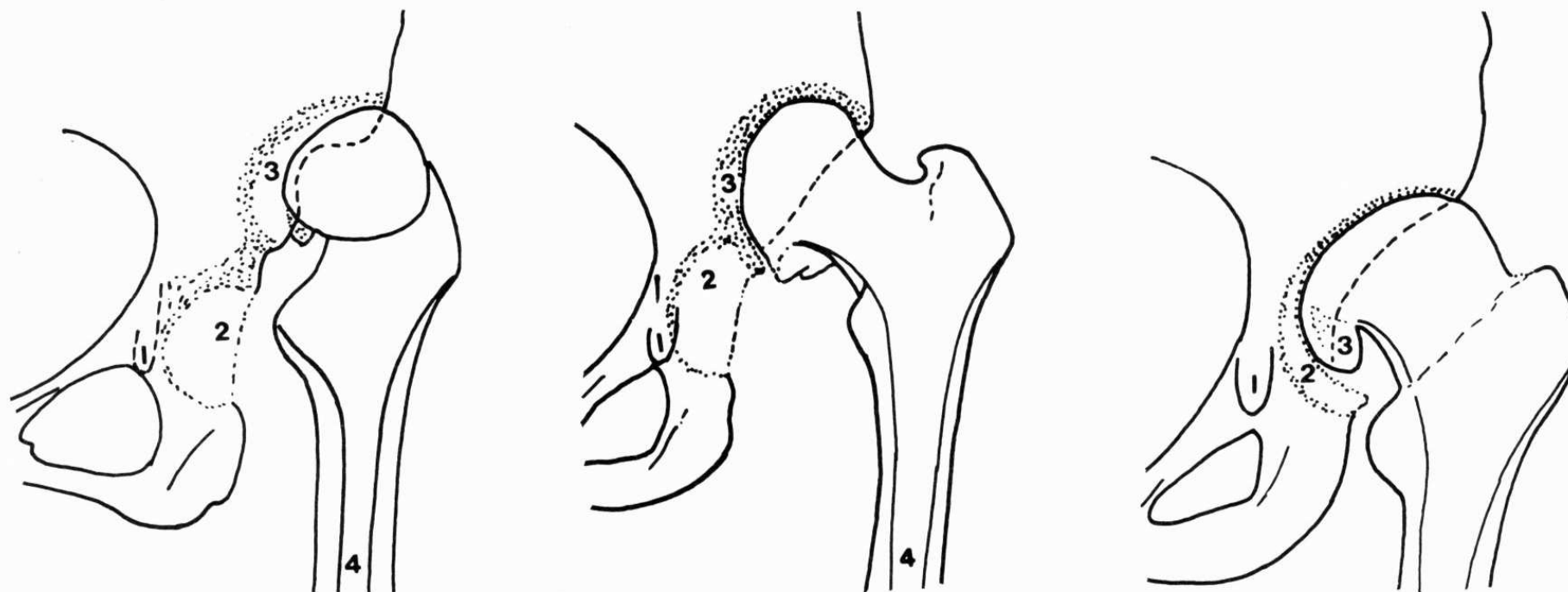


Obr. 64

# Vývojová dysplázie kyčle

1. Dysplázie - strmá kostní stříška  
opožděná osifikace jádérka  
není decentrace
2. Subluxace - hlavice je subluxována zevně a dozadu
3. Luxace – hlavička femuru je zcela mimo jamku

# Vývojová dysplázie kyčle



Obr. 65

Luxace

Subluxace

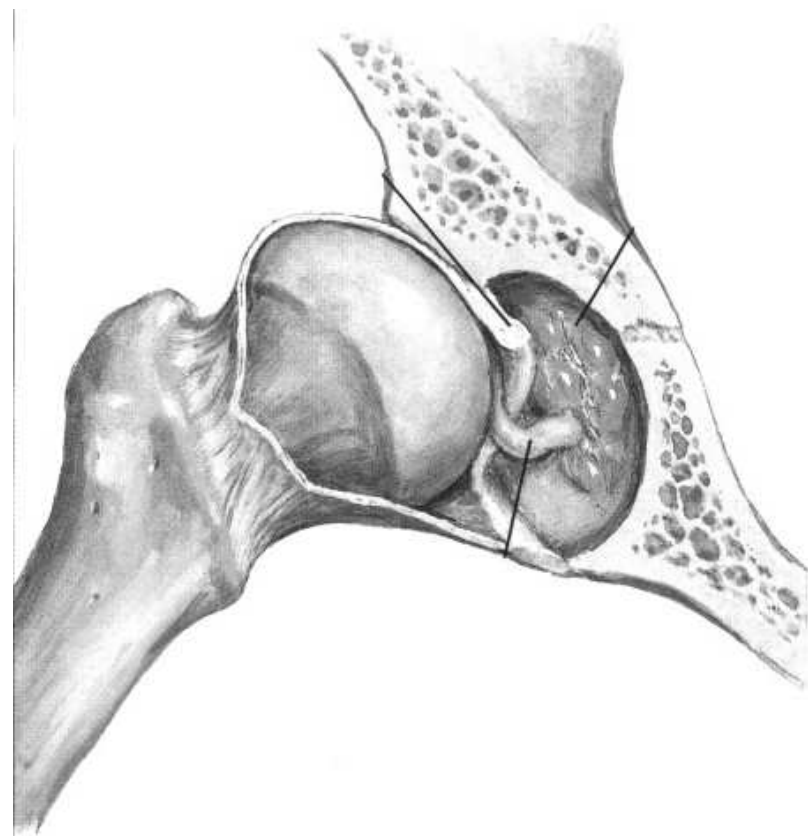
Dysplázie

Luxace - hlavička femuru je zcela mimo jamku

Luxatio marginalis

Luxatio supracotyloidea

Luxatio iliaca



Obr. 66

# Příznaky u novorozence a kojence - jisté

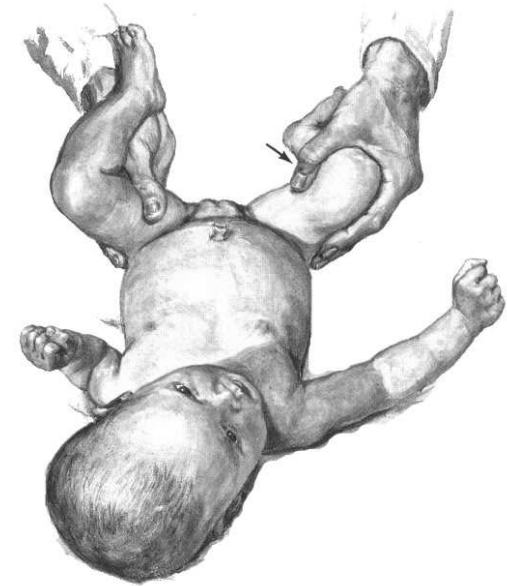
Ortolaniho abdukční test (repoziční)

Dislokační testy:

- Palménův test
- le Damanyho test
- Barlowův test

Vysoké postavení velkého trochanteru

Hlavička femuru hmatná pod abduktory nebo v inquině



Obr. 67



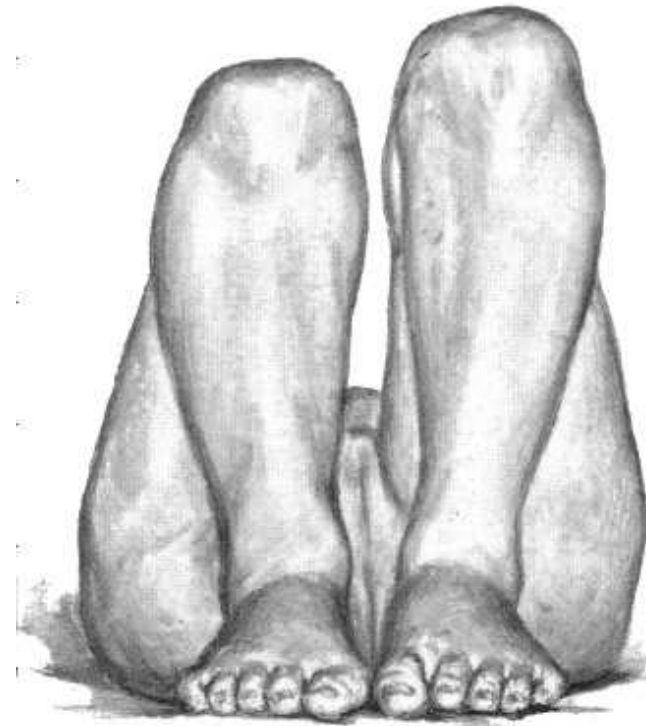
# Příznaky u novorozence a kojence - vzbuzující podezření

Relativní zkrácení končetiny

Omezení abdukce

Příznak úhelnice:

při vnitřní rotaci lze flektované  
koleno položit na podložku



Obr. 68

# Příznaky u novorozence a kojence - upozorňující

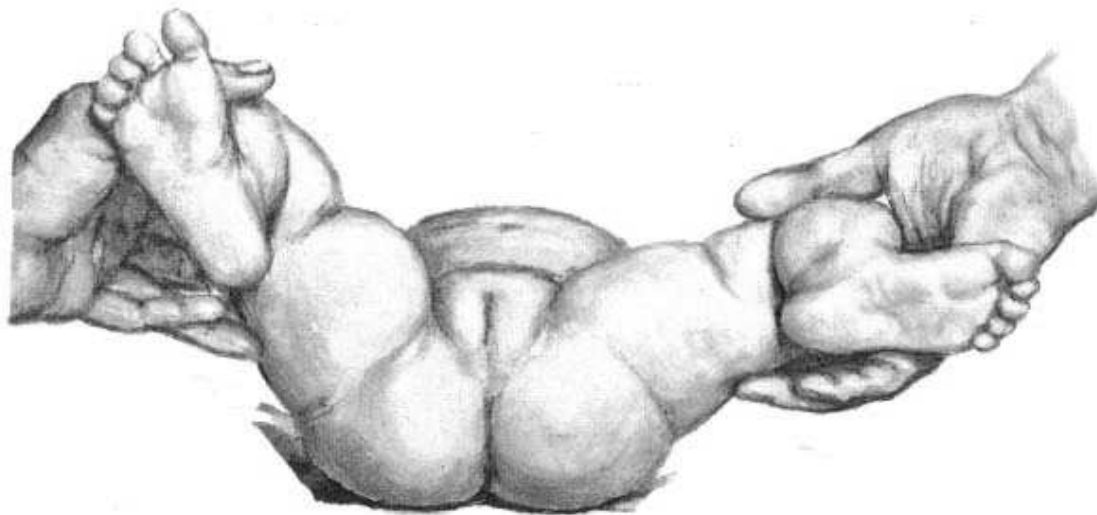
Asymetrie kožních rýh a zářezů

Asymetrie inquinálních rýh

Asymetrie gluteofemorálních rýh

Končetina v zevní rotaci abdukci

Zvýšené napětí adduktorů



Obr. 69

Omezení abdukce

# Příznaky u dětí, které chodí

Napadání a kulhání

Zkrácení končetiny

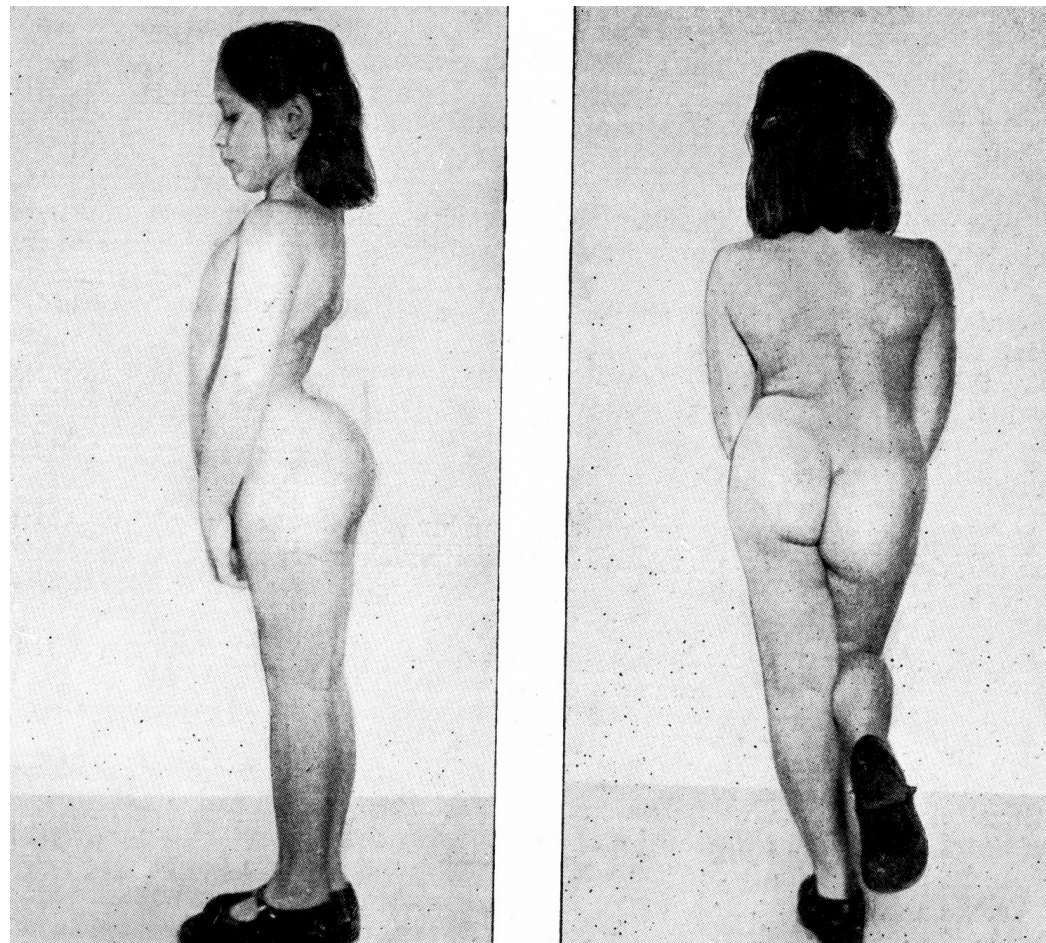
Trendelenburgův příznak

Vysunutí gluteální krajiny  
zevně

Bederní hyperlordóza

Kolébavá kachní chůze

u oboustranné luxace



Obr. 70 Trendeleburgův příznak

# Ultrasonografické vyšetření

## Klasifikace dle Grafa

I a

I b

II a

II b

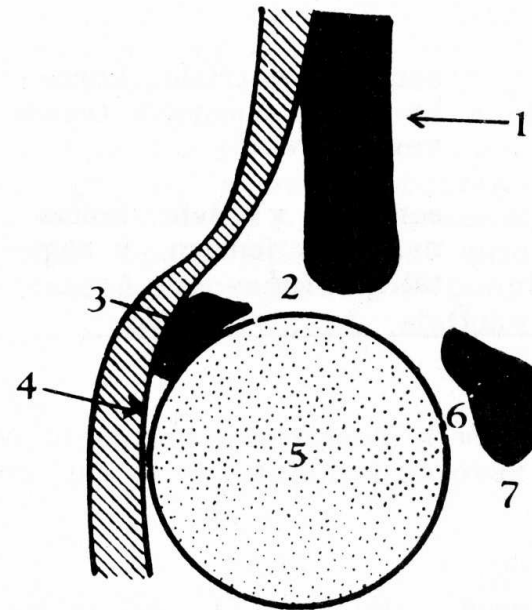
II c

II d

III a

III b

IV



Obr. 71

1- lopata kosti kyčelní

2- chrupavka zevního okraje acetabula

3- labrum acetabulare

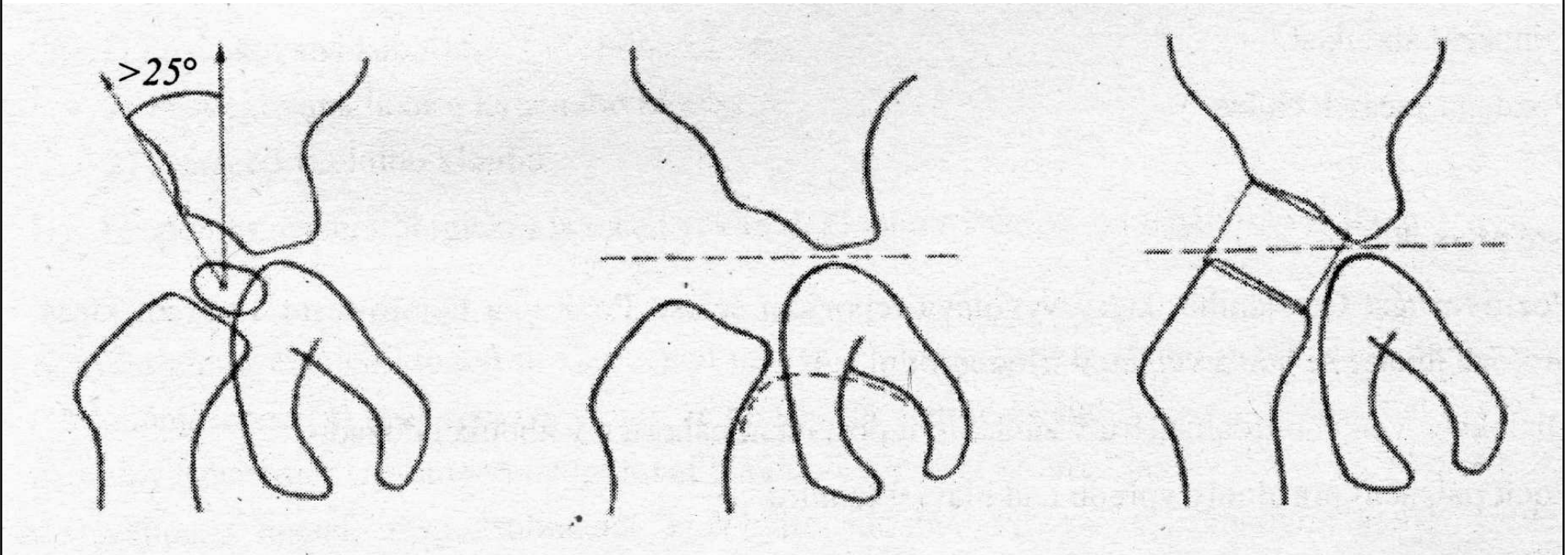
4- kloubní pouzdro

5- hlavice femuru

6- kostěná strážka

7- dolní okraj kyčelní kosti

# RTG vyšetření



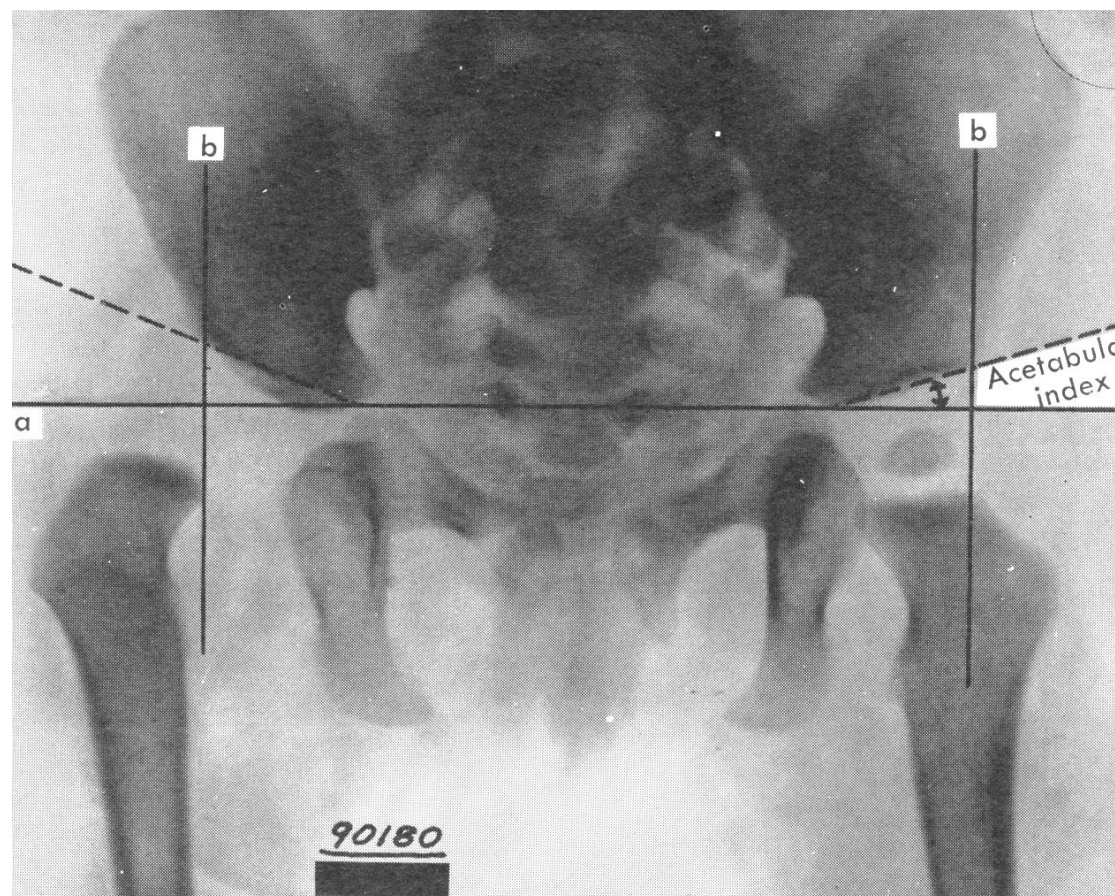
Obr. 72

Wibergův úhel

Shentonova linie

Kopitzův paralelogram

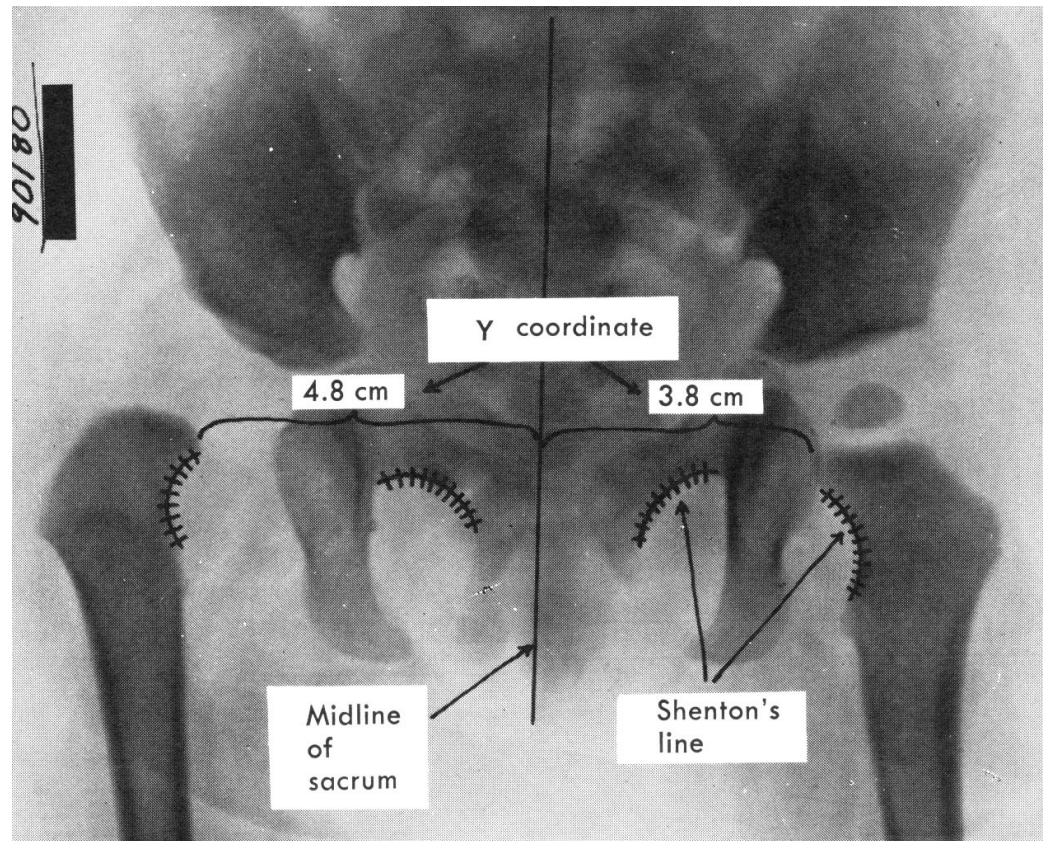
# RTG vyšetření



Obr. 73

Luxace kyčelního kloubu vpravo  
Chybí osifikace proximální epifýzy femuru

# RTG vyšetření



Obr. 74

Luxace pravého kyčelního kloubu:

Femur je posunut proximálně a laterálně

Je porušena Shentovova linie

Chybí osifikace proximální epifýzy femuru



# Konzervativní léčba

Spontánní repozice:

- abdukční balení
- Frejkova peřinka
- Pavlíkovy třmeny

pak event. naložení abdukčního aparátu

Over head traction

pak sádrová spika

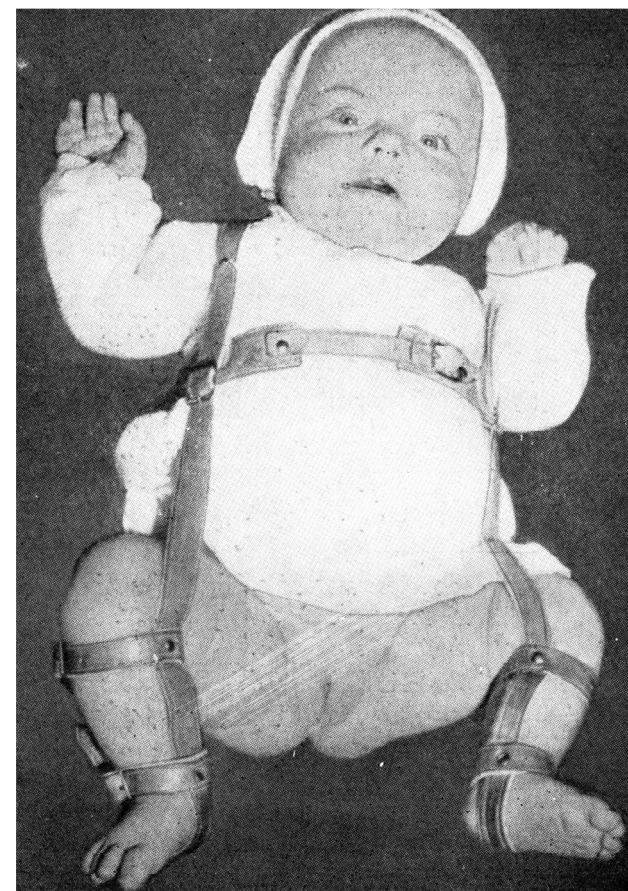


# Konzervativní léčba - princip funkční léčby



Obr. 75

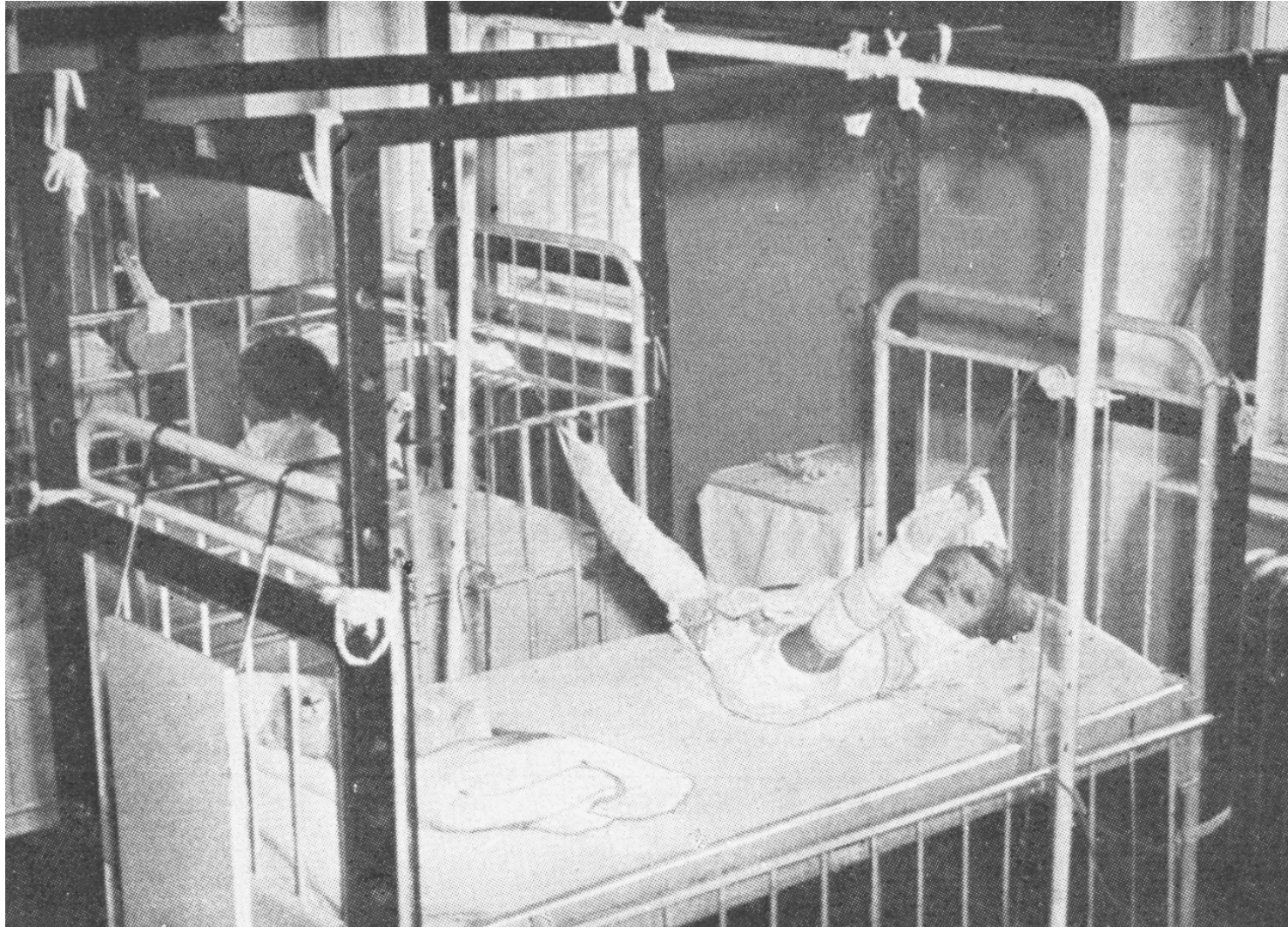
Frejkova peřinka



Obr. 76

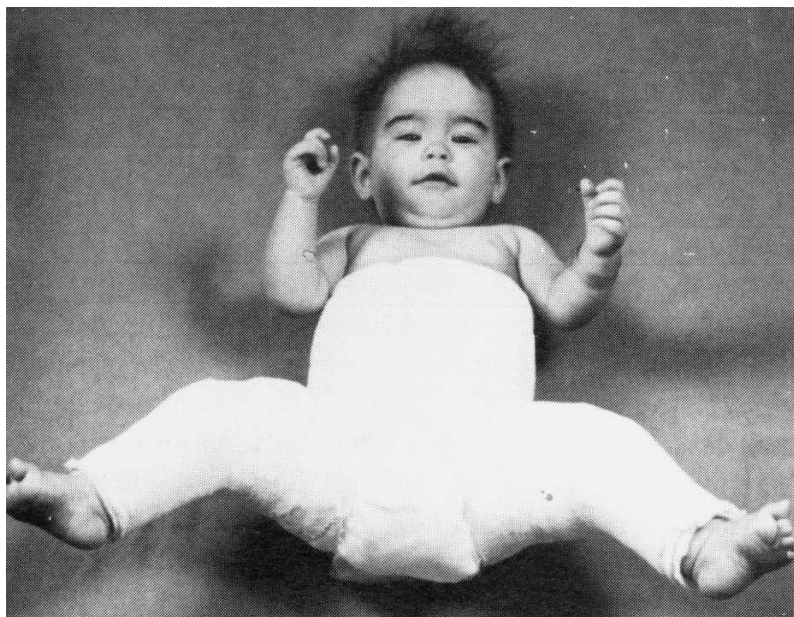
Pavlíkovy třmeny

# Over head traction



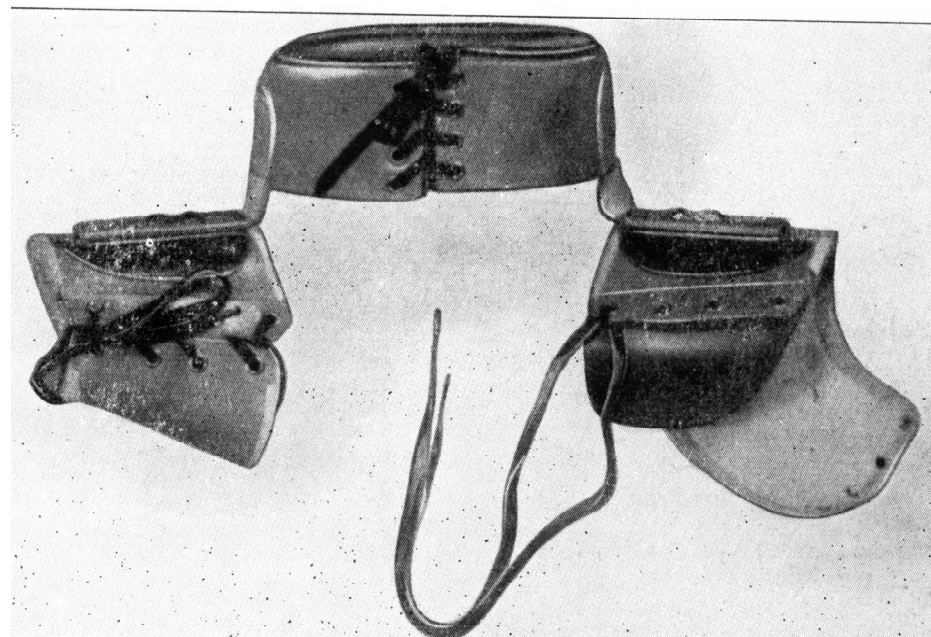
Obr. 77

# Kyčelní spika



Obr. 78

# Abdukční aparát



Obr. 79

Pokud nedojde k repozici, děláme artrografii  
nebo MRI vyšetření

Levá kyčel:  
Invertovaný limbus  
Konstrikce pouzdra  
tvaru přesýpacích  
hodin



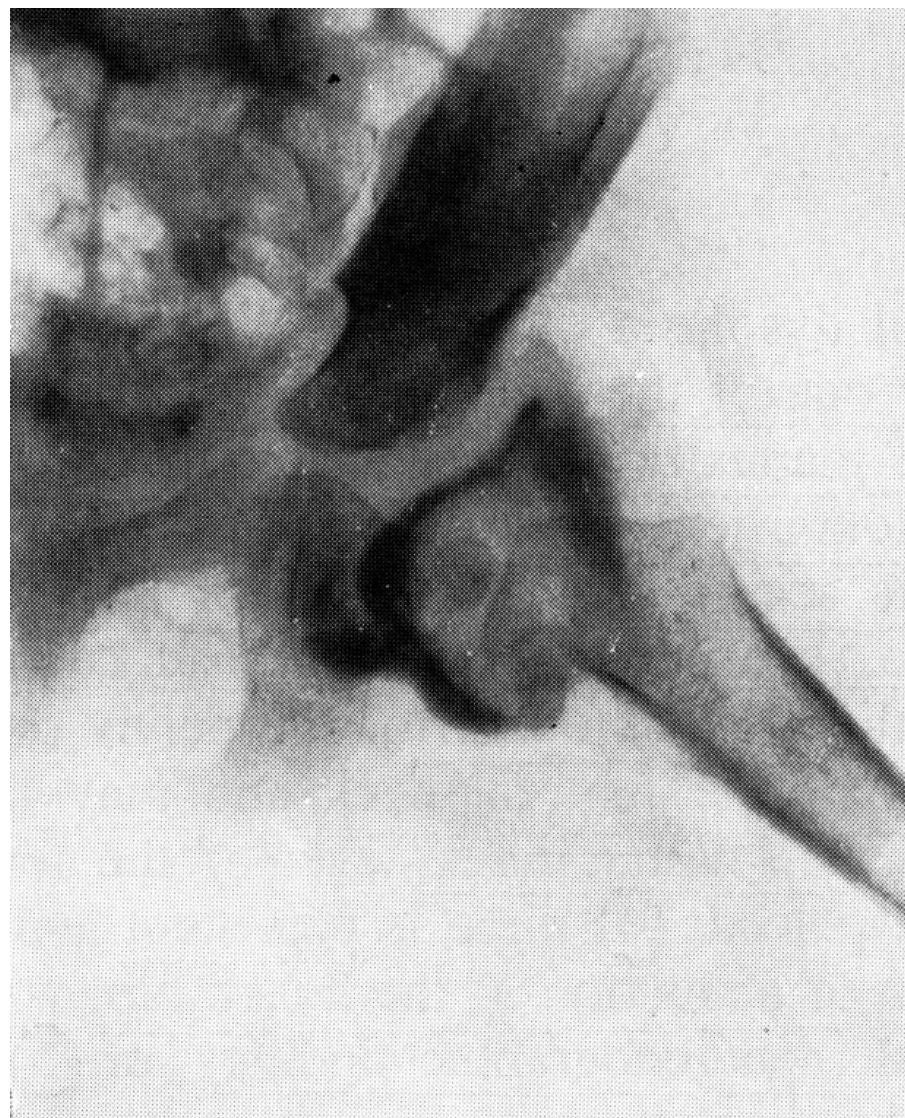
Obr. 80



# Artrografie

Velký invertovaný  
limbus

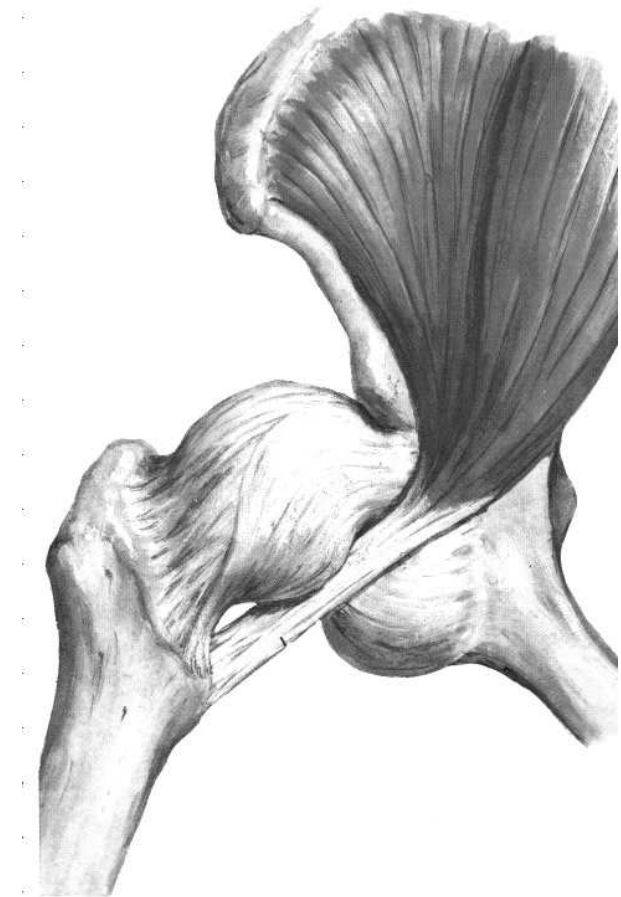
dichotomická  
hlavice femuru



Obr. 81

# Repoziční překážka

1. Invertovaný limbus
2. Kl. pouzdro tvaru přesýpacích hodin
3. Hypertrofické lig. capitis femoris
4. Šlacha m. ileopsoas
5. Velká anteverze krčku femuru



Obr. 82 Šlacha m. iliopsoas bránící repozici

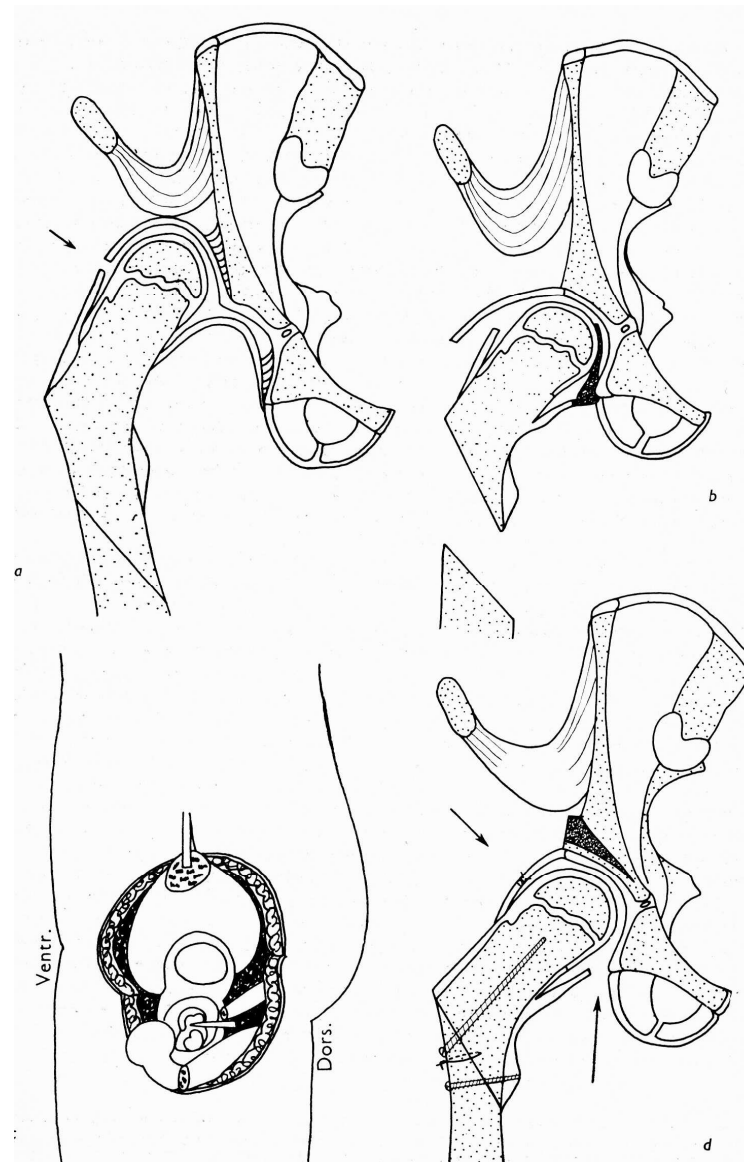
# Operační léčba

Otevřená repozice

Odstranění repoziční překážky

Osteotomie pánve-  
Salter, Dega, Pemberton

Úprava kolodiafyzární úhlu  
a antevertze (osteotomie)



Obr. 83 Otevřená repozice podle  
Zahradníčka

# Osteotomie pánve sec. Salter



Obe. 84



# Operační léčba

Plastika stříšky- acetabuloplastika

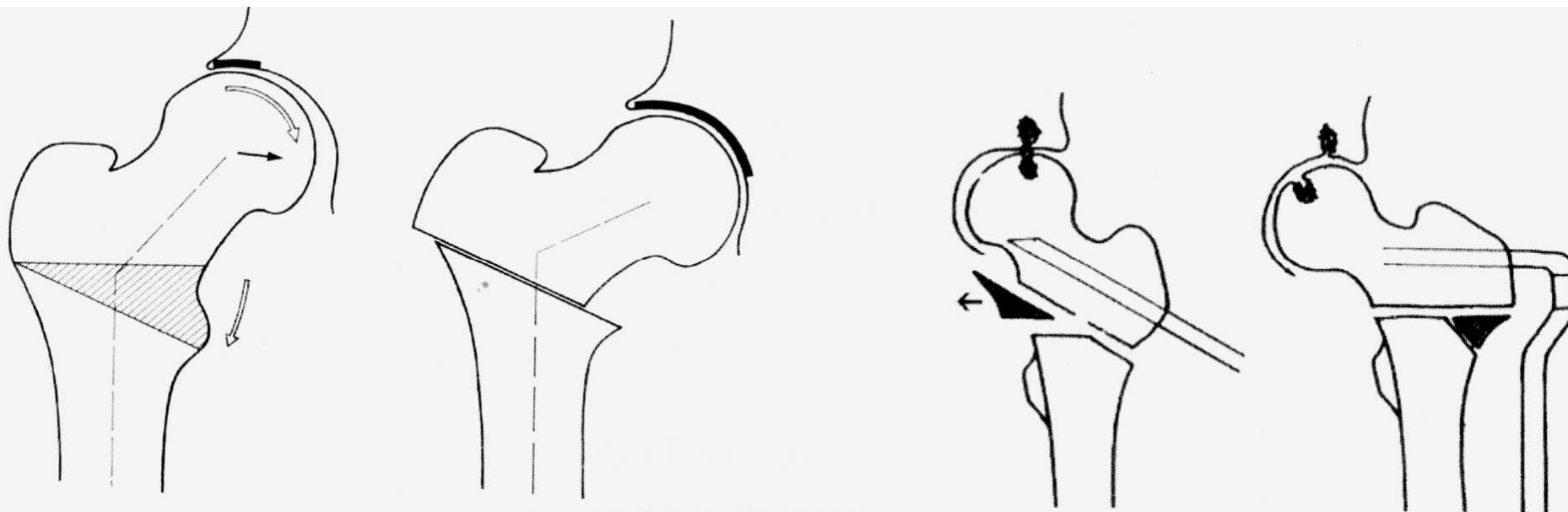
Osteotomie pánve:

Steel, Sutherland, Eppright, Chiari

Osteotomie femuru :

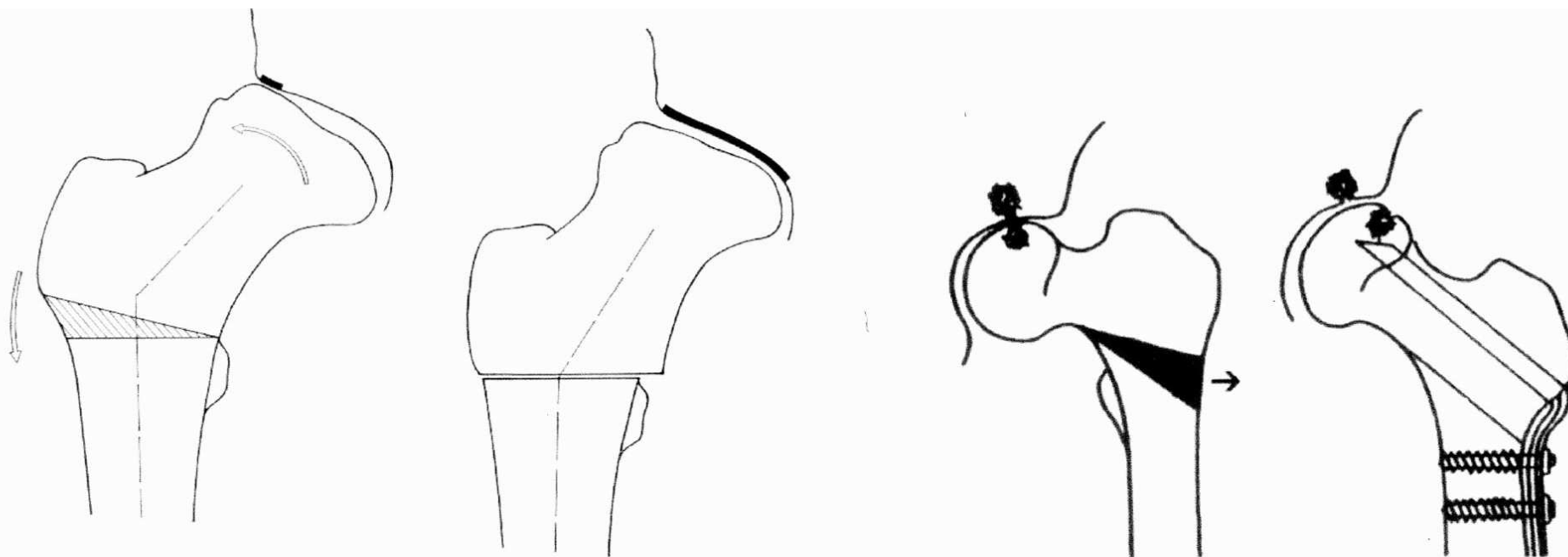
- varizační
- valgizační
- zkracovací
- derotační

# Varizační osteotomie



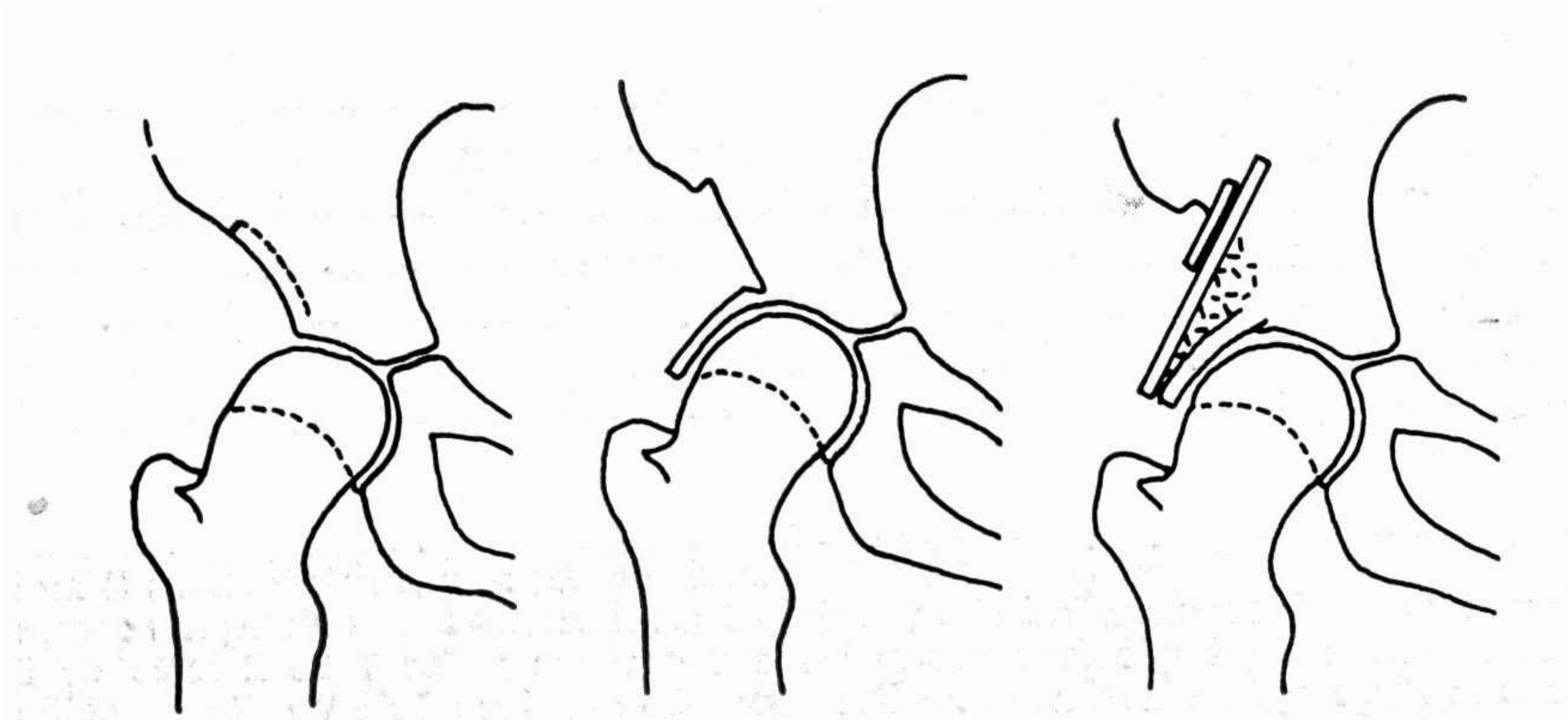
Obr. 85

# Valgizační osteotomie



Obr. 86

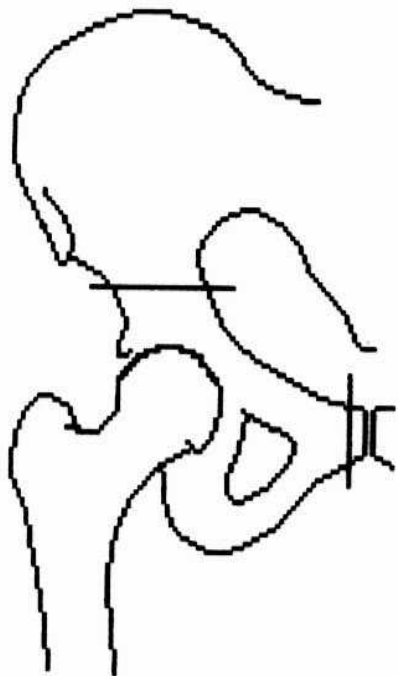
# Plastika strážky



Obr. 87

# Osteotomie pánve

Sutherland



Steel

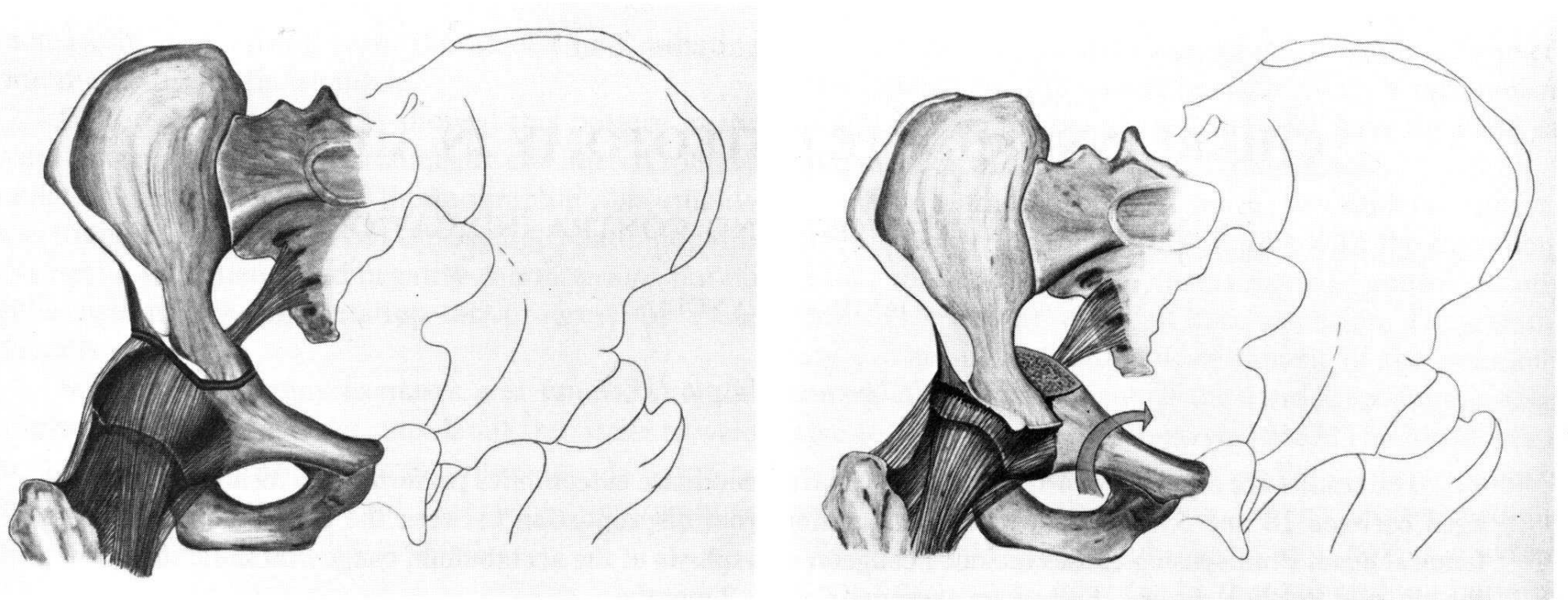


Eppright



Obr. 88

# Osteotomie pánve sec. Chiari



Obr. 89

# Následky VDK v dospělosti

Předčasný rozvoj artrózy kyčle

Bolesti, omezení pohybu

Kulhání

Snížení životního komfortu

Pomůcky pro chůzi

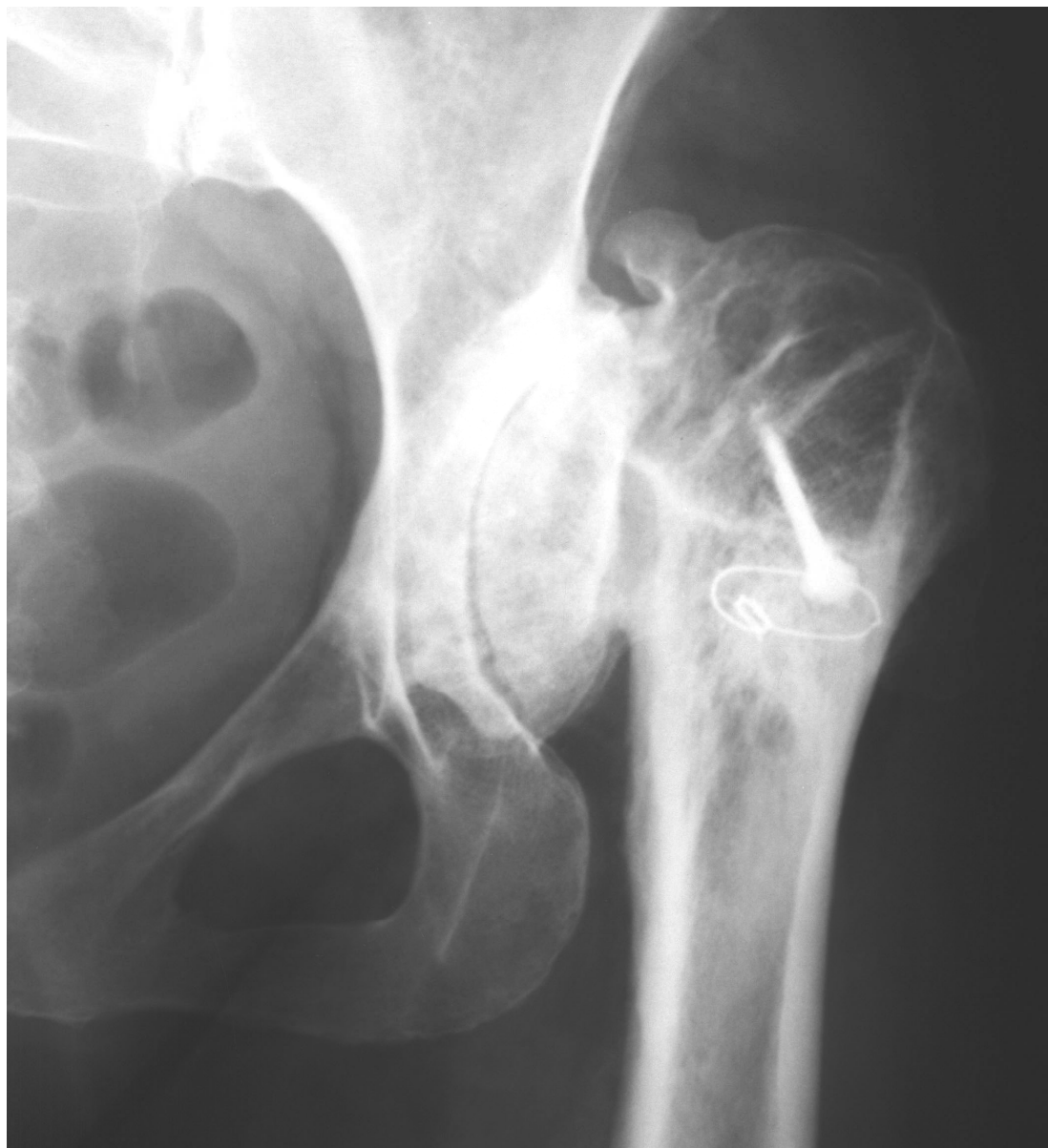
# Reziduální subluxace pravé kyčle



Obr. 90



# Těžká dysplázie kyčle v dospělosti



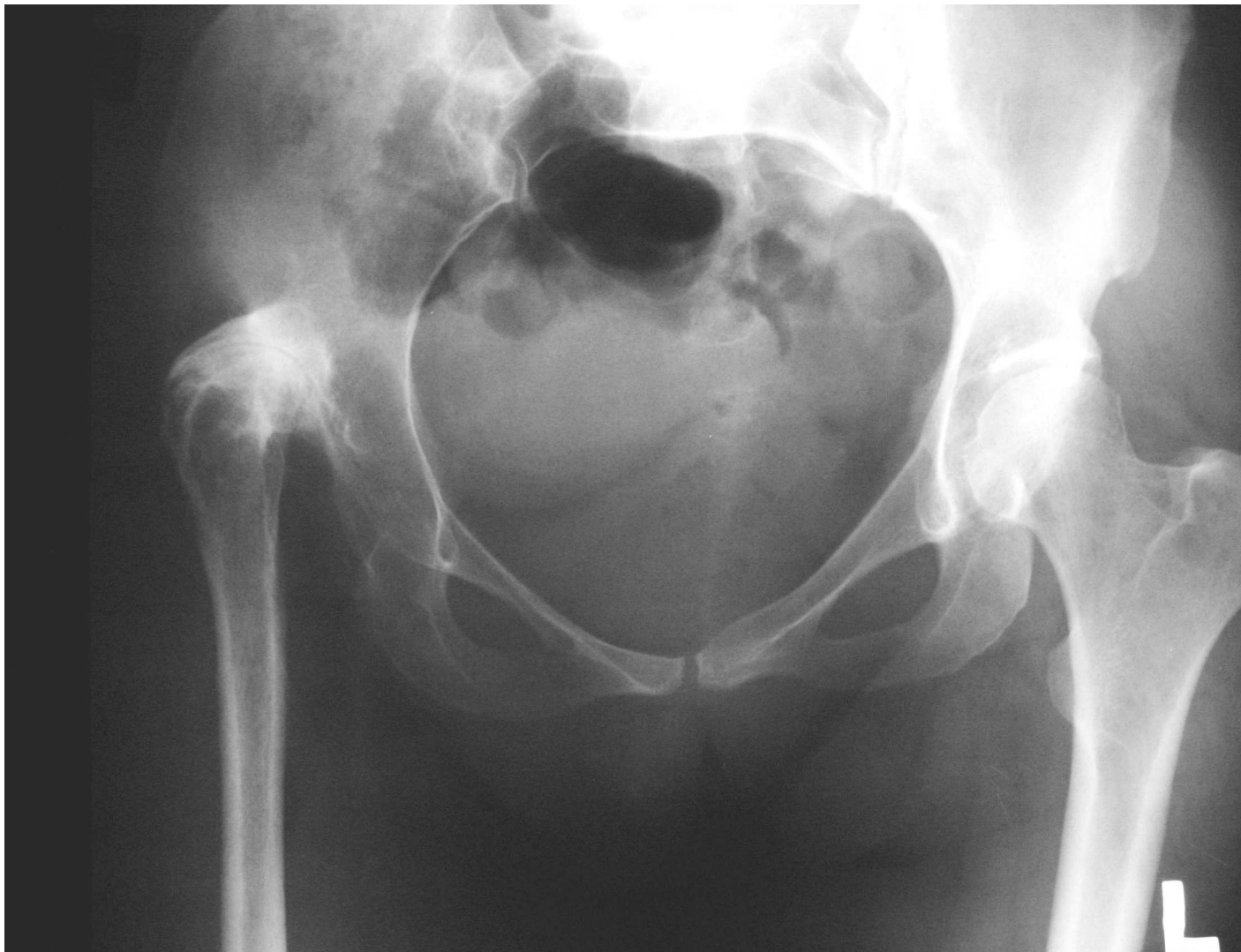
Obr. 91

# Coxarthrosis 1. sin gr IV., stp. op. sec. Chiari



Obr. 92

# Inveterovaná luxace pravé kyčle



Obr. 93

## Použitá literatura

Janíček, P.: Ortopedie. Lékařská fakulta MU v Brně,  
2001.

Spoluautoři: Dufek, P., Chaloupka, R., Krbec, M.,  
Poul, J., Procházka, P., Rozkydal, Z.

## Ilustrace použity z těchto publikací

Edmonson A.S., Crenshaw, A.H. : Campbell's Operative Orthopaedics. Sixth Edition, The C.V. Mosby Company, 1980.

Obr. 10,11,14,18,33,34,37,39,40,58,59,73,74,78,80,84.

Netter, F.: The CIBA collection of medical illustrations Vol. 8, part. I, II., Ciba- Geigy Corporation, 1990.

Obr. 20,26,28,35,36,41,42,43,44,45,46,47,48,49,50,51, 52,53,54,55,56,57,60,61,62,64,66,67,68,69,81,82.

## Ilustrace použity z těchto publikací

Pauwels, F.: Atlas zur Biomechanik der gesunden und krankem Hufte. Springer Verlag, Berlin-Heidelberg-New York 1973.

Obr. 85, 86.

Reynolds, D.A.: Chiari innominate osteotomy in adults. Technique, indications and contraindications.

J Bone J Surg 1986;68-B:45-54.

Obr. 89.

## Ilustrace použity z těchto publikací

Turek, S.: Orthopaedics. J.B. Lippincott Company,  
Third Edition, 1977  
Obr. 1,2,3,4,31,32.

Frejka, B.: Základy ortopedické chirurgie. Avicenum  
Praha, 1970  
Obr. 5,6,7,8,9,13,16,19,21,24,27,29,30,38,63,70,75,76,  
77,79,83,87.

Janíček, P.: Ortopedie. Masarykova univerzita, 2001.  
Obr. 72.

## Ilustrace použity z těchto publikací

Hartofilakidis, G., Stamos, K. et al.: Congenital hip Disease in adults. Classifications of acetabular Deficiencies and operative treatment.

J Bone J Surg 1996; 78-A: 683- 692.

Obr. 65.