

A photograph of a newborn baby lying on its back, with its hands near its face. The image is overlaid with text in a red, serif font. The text reads: "Novorozenec", "fyziologický, patologický", and "Nejčastější vrozené vady".

Novorozenec
fyziologický, patologický
Nejčastější vrozené vady

Monika Volfová

NOVOROZENEK

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

Užší novorozenské období

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

Zralý novorozenec je dítě

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

ZNÁMKY ZRALOSTI

Somatické známky zralosti:

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

Funkční známky zralosti:

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



Motorika a senzomotorika novorozence

MOTORIKA

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

SENZOMOTORIKA

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

NEDONOŠENÉ DÍTĚ

Lehce nedonošené:

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

Středně nedonošené:

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

Těžce nedonošené:

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



PŘÍČINY NEDONOŠENOSTI

A) Ze strany matky

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

B) Ze strany placenty, pupečníku a plodu

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

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



ZNÁMKY NEZRALOSTI

Anatomické známky nezralosti:

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

Funkční známky nezralosti:

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

NEJČASTĚJŠÍ VROZENÉ VADY

Co jsou to vrozené vady?

- Jsou to defekty, které vznikají v období od početí do porodu dítěte.
- Některé umí současná medicína léčit, zatímco s některými se musí dítě i jeho rodina naučit žít. Ne všechny jsou stejně závažné, některé mohou ohrožovat život malého človíčka, zatímco jiné mu ho „jen“ v různé míře komplikují.
- Vrozenými vadami vzniklými v těhotenství je postiženo v současné době asi 5-10 % novorozeňátek.

Vrozené vady mohou postihovat:

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

Strukturální vrozené vady

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

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

Funkčních vrozené vady

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

Růstová retardace

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

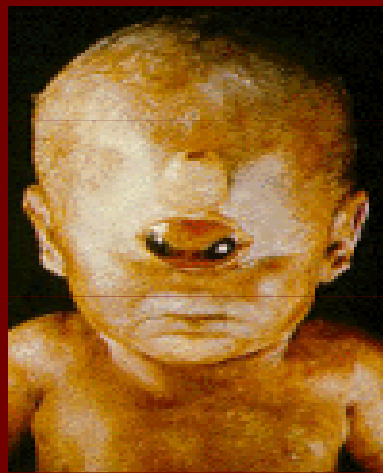
Vrozené vady mohou být způsobeny:

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

PŘÍKLADY VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD

Polygenně dědičné VVV

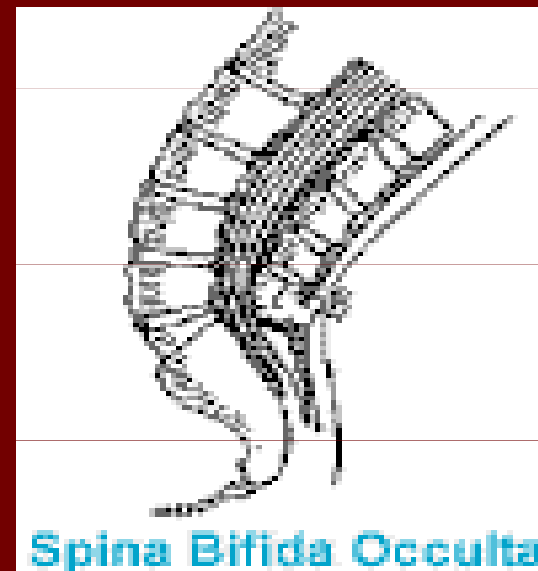
- na vzniku se podílí větší počet genů a faktory zevního prostředí
- poruchy uzávěru neurální trubice, vvv srdce, rozštěpy dutiny ústní, luxace kyčelního kloubu



Defekty neurální trubice (NTD)

SPINA BIFIDA

- Patří mezi poruchy vývoje neurální trubice, která dává za vznik CNS. Rozštěp páteře - porucha splynutí obou polovin obrátového oblouku, což může mít za následek prolaps obsahu páteřního kanálu.
- Dvě formy: lehčí - uzavřená forma
- těžší – otevřená forma, která již postihuje i míchu. K nejzávažnějším komplikacím patří hydrocefalus a možnost infekce nervové soustavy. Prognóza závisí na míře i místě postižení míchy.
- Původ neznámý - uvažuje se o kombinaci dědičných i nedědičných faktorů.



OBRÁZKY: MENINGOMYELOKÉLY A MENINGOKÉLY



ANENCEFALUS

- vyznačuje se různě velkou absencí mozku a v extrémním případě i míchy
- malformace končetin, zažívacího traktu, deformace lebky- chybění calvy
- vada neslučitelná se životem, postižení jedinci se rodí mrtví nebo umírají během několika dní po narození

ENCEFALOKÉLA

- poškozeny membránové i kostěné obaly, které obalují mozek
- část mozku se tímto defektem dostává skrze lebku v útvaru krytém kůží i mozkovými plenami
- míra úmrtnosti závisí na závažnosti, pohybuje se mezi 60 - 100% (u extrémně komplikovaných případů)

HYDROCEFALUS

- nahromadění většího množství mozkomíšního moku v komorovém systému mozku nebo mezi mozkem
- Existuje řada příčin vzniku. Vrozený hydrocefalus se může vyskytovat samostatně nebo jako součást různých syndromů. Může být zapříčiněn i prodělanými infekcemi během těhotenství (toxoplazmóza) nebo hypersekrecí mozkomíšního moku

Chromozomální vady

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

DOWNŮV SYNDROM

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

EDWARDSŮV SYNDROM

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

Autozomálně recesivní choroby

FENYLKETONURIE

- vrozená porucha metabolismu aminokyseliny fenylalaninu, který nemůže být přeměněn na tyrosin, a tudíž se odbourává na jiné produkty = to vede k poškození CNS a následné mentální zaostalosti
- neléčené onemocnění může CNS způsobit těžké defekty
- výskyt je asi 1:10000 narozených
- matky i s lehčí formou onemocnění musí během těhotenství dietu přísně dodržovat, jinak hrozí poškození vývoje plodu

CYSTICKÁ FIBROSA

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

Autozomálně dominantní choroby

SYNDAKTYLIE, POLYDAKTYLIE

- Srůst, respektive znásobení několika prstových článků. Onemocnění je relativně časté, ale dá se velmi dobře řešit chirurgickou cestou v raném věku.



Gonozomálně dědičné choroby

Hemofilie

- je vrozená nesrážlivost krve

Hemofilie A,

- podmíněná dysfunkcí srážlivého faktoru VIII (jeden z faktorů hemokoagulační kaskády, která je zodpovědná za srážení krve)

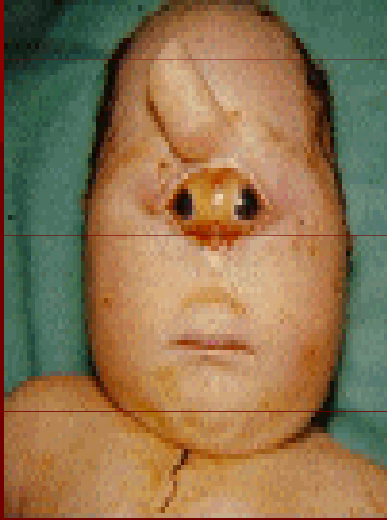
Hemofilie B,

způsobená nedostatkem faktoru IX. Klinicky jsou oba typy stejné, projevují se krvácením do měkkých tkání, svalů i kloubů. Doba krvácení je značně prodloužena.

Daltonismus

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

Birth Defects



PREVENCE

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

DALŠÍ ONEMOCNĚNÍ VZNIKLÉ TĚSNĚ PŘED PORODEM, BĚHEM PORODU A PO PORODU

Porodní poranění

obvykle v důsledku tlakových změn při průchodu porodními cestami

A) poranění kostí

- nejčastější - fraktura klíční kosti
- méně obvyklá - zlomeniny dlouhých kostí končetin, fraktura lebečních kostí (např. klešťový porod)

B) poranění nervů

- ochrnutí lícního nervu a nervů pletence pažního

C) poranění centrálního nervového systému

- otoky, zhmožděny, rozsáhlá krvácení
- „porodní nádor“ - otok kůže a podkoží na hlavičce dítěte v místě, které bylo vedoucím místem v porodních cestách. Mizí bez následků během několika dní.

ČASNÝ ASFYKTICKÝ SYNDROM (ČAS) PORUCHA VÝMĚNY KYSLÍKU A OXIDU UHLIČITÉHO (TJ. ASFYXIE NEBOLI DUŠENÍ)

1) Příčiny ze strany matky

- během nitroděložní fáze rozhoduje o výměně kyslíku zejména výkonnost jejího krevního oběhu a dýchání a počet erytrocytů
Nepříznivé faktory: anémie, závažné plicní a srdeční onemocnění, hypotenze

2) Příčiny v placentě a pupečníku

- výměnu živin a krevních plynů mezi matkou a dítětem zajistí jen dostatečně veliká a funkční placenta a pupeční provazec
Nepříznivé faktory: nedostatečný vývin placenty, poruchy její funkce a předčasné odlučování placenty, uzel na pupečníku

3) Příčiny ze strany plodu a novorozence

- souvisí zejména se zralostí a funkční zdatností nervového a dýchacího systému
Nepříznivé faktory: postižení mozku nitroděložní hypoxií, zánětem nebo útlumem léky podávanými během porodu (opiáty), vrozené vady dýchacích cest (artézie choan, brániční kýla) nebo jejich poškození zánětem či např. vdechnutím mekonia vedou k prohloubenému nedostatku kyslíku

ŽLOUTENKY NOVOROZENECKÉHO VĚKU

Podle místa poruchy zpracování a odstranění bilirubinu rozlišujeme 3 typy žloutenky:

1. PREHEPATÁLNÍ

- (příčina např. v nadměrné produkci bilirubinu, spojené obvykle s nadměrným rozpadem červených krvinek - hemolýzou)

2. HEPATÁLNÍ

- spočívající ve vrozené či získané poruše funkce jaterní buňky

3. POSTHEPATÁLNÍ (obstrukční)

- porucha odtoku žluči a hromaděním vysokých hladin přímého bilirubinu

Fyziologická žloutenka

- Obvykle druhý den po porodu získávají novorozenci ikterické zbarvení, které asi do týdne mizí. Je to způsobeno zvýšeným přísunem bilirubinu kterou jaterní buňka není schopna v plné míře vyloučit - hromadí se nepřímý bilirubin.

HEMOLYTICKÁ NEMOC NOVOROZENCE

Onemocnění plodu a novorozence charakterizované urychleným rozpadem červených krvinek v důsledku hemolýzy navozené tvorbou protilátek matky proti krvinkám plodu.

Hemolytická nemoc v Rh-systému:

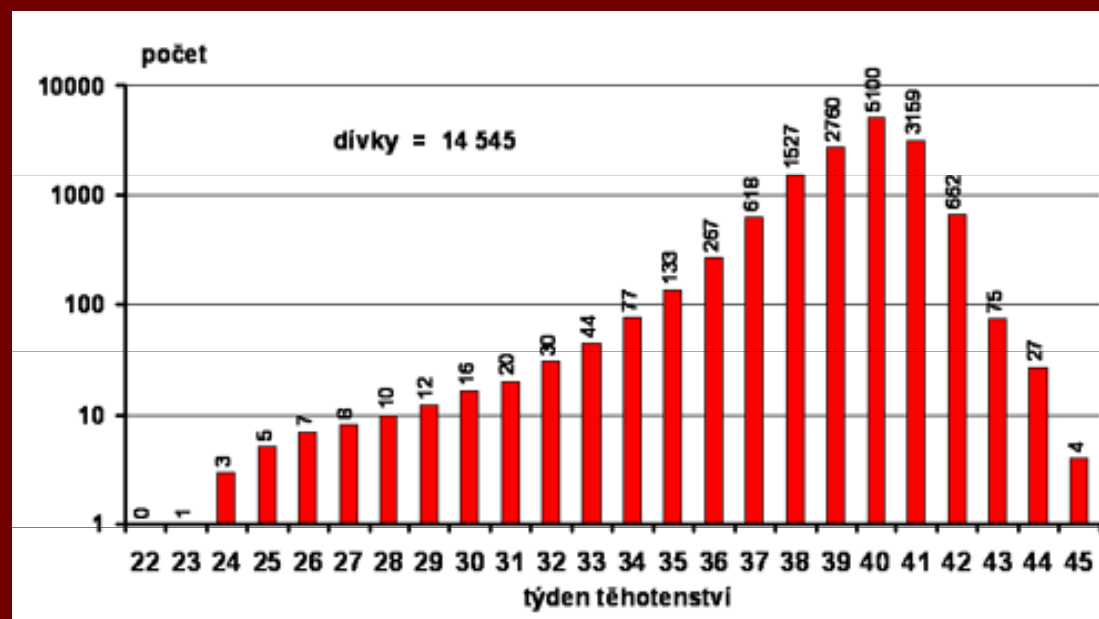
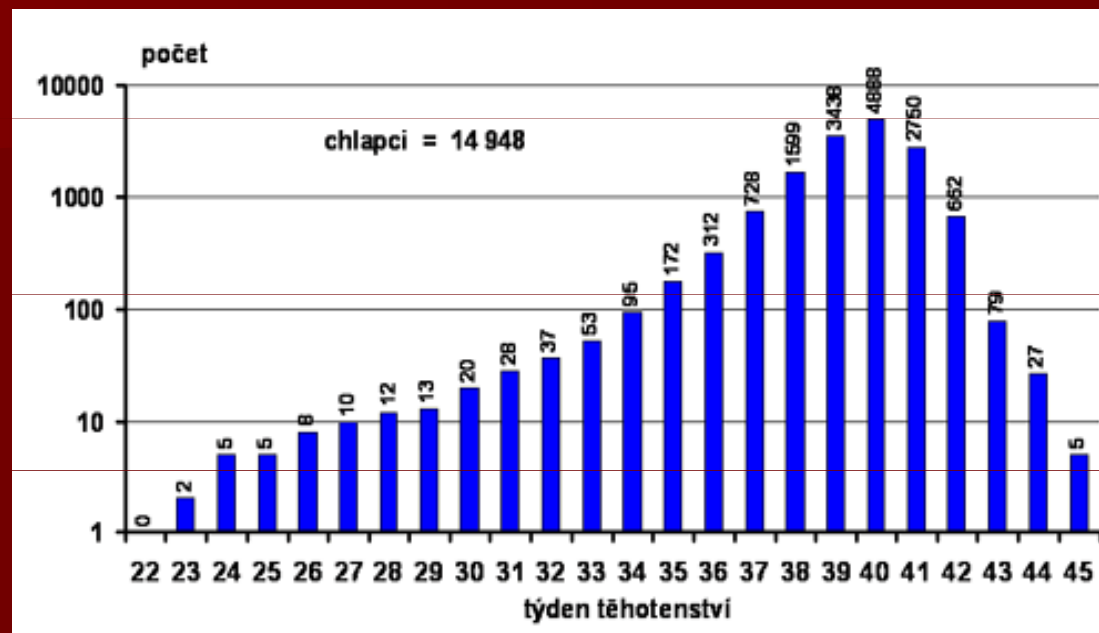
- Převážná část lidí je nositelem krvinkového antigenu Rh- pozitivní, zbylých 15 % jsou lidé bez antigenu Rh, jsou tedy RH- negativní.
- Hemolytická nemoc vzniká u dítěte Rh- negativní matky, které zdědí po otci Rh- pozitivitu. Během prvního těhotenství, nejčastěji až při porodu, dochází k nepatrným přestupům krvinek dítěte do oběhu matky. Matčin organismus proti těmto cizorodým krvinkám tvoří protilátky, které se v dalších těhotenstvích dostávají do krevního oběhu dítěte, váží se na červené krvinky a způsobují jejich rozpad.

Preventivní opatření:

- aktivní vyhledávání Rh- negativních žen v poradnách pro těhotné a vyšetřování hladiny protilátek v jejich séru, podávání protilátek proti Rh- pozitivním krvinkám rizikovým matkám po porodu

PŘÍLOHY

- Počty hypotrofických novorozenců podle týdne těhotenství při narození v ČR 2000 - 2006: chlapci bez vrozené vady z jednočetných porodů
- Počty hypotrofických novorozenců podle týdne těhotenství při narození v ČR 2000 - 2006: dívky bez vrozené vady z jednočetných porodů



ZDROJE:

- PEDIATRIE, Klíma
- <http://genetika.wz.cz>
- www.vrozenevady.cz

DĚKUJI ZA POZORNOST