



VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

VVV

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, 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 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

Funkční 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 dysfunkce 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.



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



SCREENINGY

- Jsou to vyšetření z malého vzorku kapilární krve novorozence k odhalení některých vzácnějších nemocí, které by při pozdějším rozpoznání mohly způsobit trvalé postižení vývoje dítěte, jeho schopností a dovedností.
- Jsou to vyhledávací vyšetření prováděná u všech narozených dětí. V případě pozitivního výsledku je pak dítě vyšetřováno zevrubněji.
- Kapilární krev se obvykle odebírá z patičky dítěte. Odhalit se tak dá porucha funkce štítné žlázy, dále onemocnění na podkladě vrozené vady látkové přeměny (fenylketonurie) a nově se zavádí i další vyšetření jako je například porucha hormonů nadledvin (adrenální hyperplazie).
- Mezi screeningová vyšetření na porodnici patří také vyšetření oční čočky, pomocí kterého lze vyloučit její vrozený zákal. V posledních letech se rozšířilo i včasné vyšetření ledvin a kyčlí novorozenců ultrazvukem.



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

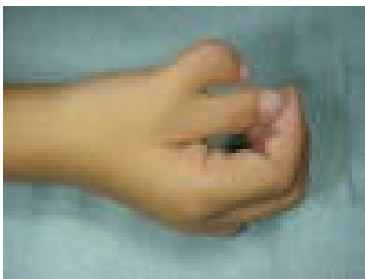
- postihuje žlázy s vnější sekrecí (pankreas, játra)
- v plicích se tvoří vazký hlen, vedoucí k respiračním potížím
- sekundární infekce dýchacích cest může vést až k vážnému poškození plic, i smrti, ucpávání žlučvodů zase vede k poruchám trávení
- Viníkem je mutace CFTR (Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) genu, díky které je produkován chybný protein způsobující nefunkčnost membránových kanálků v postižených buňkách
- <https://www.ceskatelevize.cz/porady/10315080042-tep-24/212411058130001/video/>
- <https://www.youtube.com/watch?v=BOCVNESPs8g>



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.**



GONOSOMÁLNĚ 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.



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, zhmožděniny, 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.



ZDROJE

- Brian Ward, *Péče o dítě 0-3 roky*, Osvěta 1996, 264 stran, ISBN: 80-88824-45-1
- Gisela Sommer, *Dětské nemoci*, Vašut 2007, 323 stran, ISBN:978-80-7236-526-5
- Miroslav Matoušek, *První rok dítěte*, Avicenum Praha 1987, 3 vydání, 264 stran, ISBN:08-012-87



<http://www.ceskatelevize.cz/ivysilani/1148499747-sama-doma/212562220600020/obsah/188784-priusnice-spalnicky-zardenky-mudr-jirina-hobstova-csc-dotazy-1-cast>

<http://www.ceskatelevize.cz/ivysilani/1148499747-sama-doma/212562220600020/obsah/188790-priusnice-spalnicky-zardenky-mudr-jirina-hobstova-csc-dotazy-2-cast>

<http://tvmedicina.cz/kategorie/pediatric/735-nestovice-a-spala-jsou-typicke-detske-nemoci>



- <https://www.youtube.com/watch?v=grrFeiY5Yoo>
Neštovice
- <http://www.priusnice.cz/>
- Příušnice
- <http://spala.cz/>
- Spála
- <https://www.ockovacentrum.cz/cz/spalnicky>
- Spalničky
- <https://www.ockovacentrum.cz/cz/zardenky>
- Zarděnky (Rubeola)



Zdroje:

Dr. Tony Smith – Lidské tělo, Fortuna Print

Jitka Machová – Biologie člověka pro učitele,
Nakladatelství Karolinum

Jar. Kotulán – Zdravotní nauky pro pedagogy, Brno
2005



DĚKUJI ZA POZORNOST

