

# Vrozené vady končetin

**Vrozené vady končetin (*dysmelie*)** jsou vrozené deformity, vznikající zásahem teratogenu v průběhu morfogeneze pohybového aparátu (kritická perioda: 4.–7. týden) či na podkladě genetické vady<sup>[1][2]</sup>.

Rozdělujeme úchytky ve smyslu plus (hyperplázie) a mínus (aplázie, ageneze)<sup>[3]</sup>.

Rozlišujeme vady **atypické** (Ombrédanova choroba, arthrogryposis multiplex congenita), **atrofické** (aplasia radii congenita, synostosis radioulnaris congenita, Madelungova deformita, aplasia femoris congenita, pseudoarthrosis tibiae congenita aj.), **hypertrofické** (postihující prsty, část končetiny nebo celou končetinu), **numerické** (nadpočetné kůstky), **skrčeniny** (torticollis muscularis congenita) a **vykloubení** (vývojová kyčelní dysplázie)<sup>[3]</sup>.

## Etiologie

90 % vrozených defektů má genetický původ<sup>[1]</sup> (typické vrozené vady – např. chondrodystrofie) – familiární výskyt, dědičné, vznik přímou poruchou zárodečné tkáně.

- **AD** (autozomálně dominantně dědičné) – jeden z rodičů stejně postižen → 50 % potomků postižených.
- **AR** (autozomálně recesivně dědičné) – postižený jedinec má potomky s heterozygotním partnerem, který je rovněž nositelem recesivního genu.
- **GR** (gonozomálně recesivně dědičné) – afekce vázaná na pohlavní chromozom X, muži postiženi, ženy přenašečky<sup>[2]</sup>.

V 10 % se uplatňují zevní příčiny (atypické vrozené vady)<sup>[1]</sup> – infekce matky, působení léků a dalších vnitřních a zevních teratogenů, mechanických vlivů.

- **jedy**, pronikající z matky na plod, např. některé léky (talidomid, otrava medikamenty);
- **nedostatek kyslíku**, vzniklý exogenně i endogenně (anémie matky, porucha nidace);
- **stáří matky** (věk pod 20 + nad 40 let);
- vliv **karence** některých látek (vitaminy);
- **ionizační záření**, které působí přímo i na plod;
- **infekční nemoci**, zejména virové (zarděnky, spalničky, lues, toxoplazmóza);
- **diabetes mellitus**;
- **mechanické noxy** – intrauterinní amniotické pruhy;
- duševní **stres** matky, **alkoholismus** atd<sup>[1][3][2]</sup>.

## Embryologie

Končetiny se začínají vytvářet na konci 4. týdne těhotenství z **končetinové lišty** (mezodermální pupeny embrya, pokryté vrstvou ektodermu). Vytvářejí se proximodistálním směrem. Proliferace mezodermu je závislá na cévním zásobení.

- Kosti pletenců a proximálních segmentů (humerus, femur – **stylopodium**) se vytvářejí z mezodermu přímo, ostatní části (předloktí, bérec – **zeukopodium** a ruka, noha – **autopodium**) se vytvářejí z mezodermu při působení apikálního ektodermálního hřebene (AER, reguluje zevní růst končetin);
- **růstové faktory**: FGF 1–8, NGF;
- na distálním konci končetinových pupenů **zóna polarizační aktivity (ZPA)** – určuje předozadní orientaci končetin (indukováno signálním genem Shh – snížení aktivity způsobí chybění ulnárních či fibulárních prstů, zvýšení vede k duplikaci prstů).

**Svaly** – vývoj odděleně z myotomů, pocházejících ze střední části mezodermu somitů (prvosegmentů embrya). Zádové svaly si (na rozdíl od končetinových) uchovávají segmentální uspořádání.

- V 6. týdnu těhotenství oploštění distálních částí končetin (ploténka ruky a nohy);
- v 7. týdnu rotace končetin do správného postavení;
- v 8. týdnu v AER genově podmíněná apoptóza vedoucí k separaci jednotlivých prstů;
- ve 12 týdnech osifikační centra ve všech dlouhých kostech;
- vývoj dolních končetin opožděn oproti horním končetinám asi o 1 týden.

Základní **morfogeneze končetin** je tedy **ukončena v embryonálním období** a většina působících faktorů se musí uplatnit v tomto období. Důležitým faktorem je vrůstání cév do růstové zóny nediferencovaných buněk mezodermu – porucha vede k redukci mezodermálních buněk; důsledkem tranzversální defekty končetin (symbrachydaktylie)<sup>[1]</sup>.

## Genetická regulace vývoje končetin

- **Signální molekuly** (působí mezi buňkami): Shh („sonic hedgehog“, nejdůležitější, vývoj různých tkání), Ihh („indian hedgehog“, diferenciací chrupavky), FGF (fibroblastové růstové faktory, celkový růst končetin), BMP (kostní morfogenetický protein, stimuluje osteogenezi).
- **Transkripční faktory** (působí uvnitř buňky): homeoboxové geny (Hox A a D), geny Pax<sup>[1]</sup>.

# Klasifikace a příklady

1. klasifikaci zavedl **Saint-Hilaire** (1832, zastaralá nomenklatura vrozených vad vycházející z řečtiny): např. termíny amelie (chybění celé končetiny), peromelie (mutilace periferní části končetiny), fokomelie (nevyvinutí proximálních segmentů končetiny) atd<sup>[1]</sup>.

Klasifikace dle **Frantze a O´Rahillyho** (1961): terminální a interkalární defekty<sup>[1]</sup>.

**Swansonova klasifikace** (1964)<sup>[1]</sup>:

- chybný vývoj,
- chybná diferenciaci a separace,
- zdvojení,
- nadměrný růst (gigantismus),
- nedostatečný růst (hypoplázie),
- vrozené konstrikce (amniotické pruhy),
- generalizované skeletální vady<sup>[2]</sup>.

Nová klasifikace vzniklá při **IPSO** (1973) rozlišuje transversální a longitudinální defekty<sup>[2]</sup>.

## **Transversální defekty**

Zahrnují tzv. kongenitální amputace (podobají se chirurgickým amputacím v různé úrovni končetiny). Rovina kongenitální amputace se udává názvem segmentu končetiny (např. paže, stehno, bérce), délka pahýlu se udává ve třetinách (proximální, střední, distální)<sup>[2]</sup>. Kde segment končetiny chybí beze zbytku, užijeme název „kompletní“.

## **Longitudinální defekty**

Patří sem defekty ostatní, které nepatří do defektů transversálních. Vyjmenováváme všechny kosti či jejich části, které chybí.

Chybějící délku kosti označujeme ve třetinách.

Kde chybí celá kost, užíváme slovo „kompletní“<sup>[2]</sup>.

## **Chybné založení částí končetin (defekty končetin, poruchy formace)**

Defekty jsou děleny na **terminální** (koncové) a **interkalární** (vmezežené), dále na defekty **transverzální** a **paraaxiální**. Další používané názvy (vycházejí z původní Saint-Hilaireovy klasifikace):

- dle závažnosti postižení (tzv. teratologická řada): hypoplázie, částečná aplázie, kompletní aplázie;
- amelie (kompletní chybění končetiny), hemimelie (postižení jedné z párových kostí předloktí a bérce) – kompletní (úplné chybění kosti) / nekompletní (chybí jen část kosti)<sup>[1]</sup>.

## **Transverzální defekty končetin**

Chybí část končetiny v celém jejím průřezu<sup>[1]</sup>.

### **Terminální vady**

- **Amelie** – chybí celá končetina;
- **hemimelie** – chybí terminální část končetiny v různé výšce;
  - kompletní – defekt v úrovni lokte nebo kolena;
  - nekompletní – defekt pod úroveň lokte nebo kolena<sup>[1]</sup>.

### **Interkalární vady**

- **Fokomelie** – chybí některé z centrálních částí končetiny;
  - kompletní – ruka nebo noha nasedá na pletenec;
  - nekompletní – ruka nebo noha nasedá na redukovanou část končetiny<sup>[1]</sup>.

### **Symbrachydaktylie**

V německé literatuře tímto termínem rozumíme rudimentární prsty nasedající na pahýl končetiny. V anglosaské literatuře 4 skupiny:

- **zkrácení prstů** (u Polandova syndromu);
- **chybějící centrální prsty** (rozštěp ruky);
- **monodaktylie** (přítomen je jen palec);
- **peromelie** (deformovaný pahýl ruky bez prstů, adaktylie)<sup>[1]</sup>.

## **Paraaxiální defekty končetin**

Poškozuje jednu část končetiny v sagitální rovině (preaxiální, centrální, postaxiální část) distálně od lokte (resp. kolena).

## Terminální hemimelie

## Interkalární hemimelie

## Oligodaktylie

Též *parciální adaktylie*. Jedná se o snížený počet prstů, někdy založeny jen jako rudimenty.

- Preaxiální (chybí palec a 2. prst);
- postaxiální (chybí 4. prst a malíček).

Tyto dva typy často spojeny s aplasií nebo hypoplasii příslušné kosti předloktí či bérce.

- Rozštěp ruky (lobster claw – „račí klepeto“ – chybění centrálních prstů, ostatní zachovány).

## Chyby v diferenciaci a separaci částí končetin

Jsou způsobeny **poruchou apoptózy**. Vznikají mezi 7.–8. týdnem embryonálního vývoje a mohou se kombinovat s dalšími vadami (Polandův syndrom, Apertův syndrom, rozštěp nohy, polydaktylie, syndrom kongenitálních konstričních pruhů). Typickými zástupci jsou synostózy různých částí končetin:

### Radioulnární synostóza

### Tarzální koalice

### Syndaktylie

Jde o nejčastější vrozenou vadu končetin (1:2000), 15–40% AD. Dle délky spojení rozlišujeme syndaktylie:

- **kompletní** (prsty spojeny v celé délce),
- **nekompletní** (spojeny jen části prstů, proximální či (vzácně) distální = fenestrovaná syndaktylie, akrosyndaktylie).

Dle charakteru spojení rozlišujeme syndaktylie:

- **jednoduché** (membranózní – prsty spojeny kůží),
- **komplexní** (kostní spojení).

**Brachysyndaktylií** rozumíme zkrácení spojených prstů. Dle Flatta nejčastěji spojeny 3. a 4. prst, 4. a 5. prst. U ½ dětí je postižení oboustranné<sup>[1]</sup>.



Syndaktylie

**Terapie** je následující:

- separace sousedních prstů mnohočetnou Z-plastikou, vytvoření meziprstního prostoru, krytí vzniklých defektů volnými kožními štěpy;
- metoda separace: při spojení několika prstů jsou v 1 době odděleny pouze 2 okrajové, další nejdříve za 6 měsíců;
- indikace: do 1 roku věku se oddělují pouze prsty stejné délky (4. a 5. prst / palec a 2. prst), prsty stejné délky oddělujeme později (po 18. měsíci – lepší plánování incizí, interdigitální řasa nemá tendenci migrovat distálně), vždy je ale nutné prsty separovat v předškolním věku;
- na nohou se prsty separují zcela výjimečně z kosmetických důvodů<sup>[1]</sup>.

## Duplikace částí končetin

Jde o vady v důsledku **rozštěpení embryonálních tkání**, vedoucímu k vývoji nadpočetných segmentů (periferních nebo i centrálních)<sup>[1]</sup>.

### Polydaktylie rukou i nohou

Patří k nejčastějším vrozeným vadám končetin (1:3000). Často jsou spojeny s dalšími systémovými vadami (orgánová postižení).

- Duplikace **preaxiální** (duplikace palce, spojena s trifalangeálním palcem, pozn.: osa prochází 2. prstem) – převažuje u bílé rasy (většinou není hereditární);
- **centrální** (duplikace 2., 3. a 4. prstu);
- **postaxiální** (duplikace malíku) – nejčastější, hl. u černé rasy (AD) .

**Terapie:**

- u duplikace palce snášen především radiálně umístěný palec tak, aby byl zachován kolaterální vaz pro úchopovou funkci;
- u centrální polydaktylie složité rozhodování ;
- při ulnární polydaktylii snášen periferně postavený prst (jde-li jen o měkkotkáňový přívěsek, pak se jen

podvazuje – znekrotizuje)<sup>[1]</sup>.

#### **Duplikace ulny s chyběním radia (tzv. zrcadlová ruka)**

Vedle ulny jsou zmnoženy i ulnární prsty<sup>[1]</sup>.

### **Nadměrný vývoj**

Postihuje celé končetiny nebo části dolních (ev. horních) končetin, které jsou dysproporcionálně zvětšeny. Může postihovat skelet i měkké tkáně (hypertrofie tuku, lymfangiomy, hemangiomy). Etiologie je neznámá (hormonální, chybění receptorů pro zástavu růstu v embryonálním vývoji, nadměrný vliv nervových mediátorů), působí kosmetické i funkční problémy. U lokalizovaných postižení jsou zmnožené části tvořeny hamartomy (směsice různých tkání s převládající nervovou složkou)<sup>[1]</sup>.

#### **Hemangiomatóza při Klippelově-Trénaunayově syndromu**

Projevuje se jako hypertrofie celé ½ těla<sup>[1]</sup>.

#### **Hypertrofie při jiných syndromech**

Patří sem: proteovský syndrom, mnohočetná enchondromatóza, neurofibromatóza<sup>[1]</sup>.

#### **Gigantismus**

Jedná se o celkové zvětšení všech tělesných proporcí, většinou spojený s hyperplázií adenohypofýzy<sup>[1]</sup>.

#### **Lokalizované postižení**

##### **Makrodaktylie:**

- pseudomakrodaktylie – zvětšeny pouze měkké tkáně,
- pravá makrodaktylie – hypertrofická též kost.

#### **Terapií je:**

- zmenšovací operace či ablace hypertrofických částí (často opakovaně v průběhu růstu);
- u hemihypertrofie pak zkracovací osteotomie dlouhých kostí<sup>[1]</sup>.

### **Nedostatečný vývoj**

Jde o vady se zmenšeným vývojem končetiny:

#### **Celé končetiny**

##### **Její terminální části (mikrodaktylie)**

##### **Její interkalární části (hypoplázie)**

- **Ageneze loketního kloubu,**
- **proximální fokální femorální deficiencie (PFFD),**
- **hypoplázie tibie a fibuly.**

Může postihovat všechny tkáně končetiny nebo jen jednotlivé komponenty (kůže, cévy, nervy, šlachy, svaly, kosti). Často je nedostatečný vývoj sdružen s dalšími vadami končetin (např. deformitami hlezenního kloubu a kloubů nohy)<sup>[1]</sup>.

### **Amniotické konstrikce, syndrom kongenitálních konstrikčních pruhů (Streeterova dysplázie)**

Je to nedědičná vada, řazena mezi disrupce. Etiologie není plně objasněna, 2 teorie<sup>[1]</sup>:

#### **Chybný vývoj končetin z endogenních příčin (Patterson a Streeter)**

V určitých částech těla se nevytvoří pod kůží mezoderm, což vede k jejímu zaškrcení<sup>[1]</sup>.

#### **Exogenní teorie**

Předčasné prasknutí amniových obalů vede ke vzniku pruhů, které mohou způsobit konstrikce na končetinách i trupu (omezení venózní drenáže → edém → amputace či hluboký zářez) – nejčastěji částečné amputace prstů rukou a nohou, supramaleolární konstrikce bérce, často je postiženo několik končetin<sup>[1]</sup>.

Mezi doprovodné anomálie patří: fenestrované syndaktylie, brachydaktylie, pes equinovarus, rozštěp rtu a patra.

Syndrom vzniká již okolo 6. týdne vývoje, může vznikat u matek s oligohydramniem, u předčasných stahů a při úniku plodové vody.

### Klasifikace dle Pattersona:

- jednoduché konstrikce;
- konstrikce s deformitou distálních částí končetiny způsobenou lymfedémem, cyanózou a otokem;
- konstrikce spojené se syndaktyliemi;
- intrauterinní amputace.

### Terapie<sup>[3]</sup>:

- jednoduché konstrikce – mnohočetné Z-plastiky kůže;
- složitější konstrikce – často složité rekonstrukční výkony na rukou i nohou<sup>[1]</sup>.

## Vrozené defekty končetin spojené s dalšími anomáliemi (generalizované abnormality a syndromy)

Patří sem vrozené defekty hlavně horních končetin (především humeru), které se často kombinují s dalšími vrozenými anomáliemi. U většiny z nich znám genetický podklad a dědičnost.

Každé dítě s vrozeným defektem končetin by mělo být vyšetřeno na postižení: kraniofaciální oblasti, srdce, gastrointestinálního, urogenitálního, kožního a nervového systému, hematopoetického systému. Příčinou některých těchto syndromů je mutace oblastí kódujících FGF<sup>[1]</sup>.

### Polandův syndrom

- Jednostranná ageneze m. pectoralis minor a sternální části m. pectoralis major + abnormality stejnostranné ruky (hypoplázie ruky a prstů, syndaktylie, brachydaktylie, oligodaktylie);
- postižená končetina roste pomaleji;
- může být kombinován s postižením ledvin;
- při jednostranném postižení (10 %) spojen s dextrokardií;
- etiologie: porucha cévního zásobení v embryonální fázi vývoje při obstrukci a. subclavia<sup>[1]</sup>.

### Trombocytopenia-absent-radius syndrom (TAR)

- Trombocytopenie (s krvácivými projevy) + jedno- / oboustranná aplasie / hypoplázie radia (s typickou radiální deviací ruky), deformace / chybění palce, hypoplázie ulny.
- Přidružené anomálie: nižší vzrůst, strabismus, vrozená srdeční vada, další vady horních končetin (hypoplázie ramenního pletence a humeru) či dolních končetin (kyčelní luxace, pes equinovarus aj.)<sup>[1]</sup>.

### Fanconiho-pancytopenia syndrom

- Variabilní postižení končetin: hypoplázie / aplázie palce, hypoplázie radia, DDH + pancytopenie (krvácivé projevy – hematomy, bledost, opakované infekce);
- dítě se rodí menší s defekty končetin a nepravidelnými okrsky hnědě zbarvené kůže;
- projevy pancytopenie se objevují mezi 5.–10. rokem;
- přidružené anomálie: postižení srdce, urogenitálního traktu, zraku<sup>[1]</sup>.

### Holtové-Oramův syndrom (syndrom ruka-srdce)

- Celá škála deformit: deformita předloktí a ruky (hypoplázie / aplázie palce, hypoplázie / aplázie radia);
- porucha funkce lokte a těžká hypoplázie předloktí;
- defekty humeru, klíční kosti, lopatky a sternu;
- přidružené vady: srdeční postižení (defekt septa síní / komor, Fallotova tetralogie), postižení páteře (skolióza, pectus excavatum);
- postižení obvykle oboustranné, ale nesymetrické<sup>[1]</sup>.

### VATER syndrom

1. vertebrální defekty (V);
2. neperforovaný anus (A);
3. tracheo-ozofageální píštěl (T) – viz Vrozené vývojové vady dýchací soustavy;
4. ezofageální atrezie (E);
5. radiální a renální dysplázie (R)<sup>[1]</sup>.

### VACTERL syndrom

Sporadická vada s neznámou příčinou, více u dětí matek s diabetes mellitus, obsahuje navíc:

1. kardiální postižení (C),
2. další abnormality vývoje končetin (L)<sup>[1]</sup>.

### Tibiální hemimelie



- AD dědičná,
- hemimelie častěji spojena s duplikací radiálního paprsku a srdeční vadou<sup>[1]</sup>.

## Syndrom femorální hypoplasie a neobvyklé tváře

- Hypoplázie / aplázie femuru a fibuly, (postižení humeru a dolní části páteře a pánve) + na tváři krátký nos a malé nosní dírky, dlouhé filtrum, úzký horní ret, gotické patro, šikmý průběh očních štěrbin<sup>[1]</sup>.

## Ulnární femorální syndrom

- Kombinace postižení femuru a ulny<sup>[1]</sup>.

## Terapie vrozených vad končetin

Je individuální podle typu vady, anatomické oblasti a porušené funkce. Snahou je opravit osu dolních končetin a jejich stabilitu pro chůzi + horních končetin pro zajištění sebeobsluhy při jídle a hygieně<sup>[1]</sup>.

Nedílnou součástí snaha o korekci postavení pomocí ortéz a náhrada funkce chybějících částí končetin různými typy protéz<sup>[1]</sup>.



VACTERL syndrom

## Odkazy

### Související články

- Vrozené vývojové vady
- DDH
- Ombrédanova choroba
- Arthrogryposis multiplex congenita
- Fokomelie
- Aplasia radii congenita
- Talipomanus
- Synostosis radioulnaris congenita
- Madelungova deformita
- Kongenitální pakloub bérce
- PFFD
- Aplasia fibulae congenita
- Torticollis muscularis congenita
- Pes equinovarus congenitus

## Reference

1. DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.
2. SOSNA, A., P. VAVŘÍK a M. KRBEC, et al. *Základy ortopedie*. 1. vydání. Praha : Triton, 2001. ISBN 80-7254-202-8.
3. KOUDELA, K., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2004. ISBN 80-246-0654-2.

## Použitá literatura

- DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.
- SOSNA, A., P. VAVŘÍK a M. KRBEC, et al. *Základy ortopedie*. 1. vydání. Praha : Triton, 2001. ISBN 80-7254-202-8.
- KOUDELA, K., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2004. ISBN 80-246-0654-2.