

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^{[1][2]}.

Rozdělujeme úchyly ve smyslu plus (hyperplázie) a mínus (aplázie, ageneze)^[3].

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)^[3].

Etiologie

90 % vrozených defektů má genetický původ^[1] (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^[2].

V 10 % se uplatňují zevní příčiny (atypické vrozené vady)^[1] – 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^{[1][3][2]}.

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, bérce – **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 (syndrom brachydaktylie)^[1].

Genetická regulace vývoje končetin

- **Signální molekuly** (působí mezi buňkami): Shh („sonic hedgehog“, nejdůležitější, vývoj různých tkání), Ihh („indian hedgehog“, diferenciace 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^[1].

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^[1].

Klasifikace dle **Frantze a O´Rahillyho** (1961): terminální a interkalární defekty^[1].

Swansonova klasifikace (1964)^[1]:

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

Nová klasifikace vzniklá při **IPSO** (1973) rozlišuje transversální a longitudinální defekty^[2].

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)^[2]. 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“^[2].

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)^[1].

Transverzální defekty končetin

Chybí část končetiny v celém jejím průřezu^[1].

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^[1].

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^[1].

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)^[1].

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^[1].



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 nestejně 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^[1].

Duplikace částí končetin

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

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)^[1].

Duplikace ulny s chyběním radia (tzv. zrcadlová ruka)

Vedle ulny jsou zmnoženy i ulnární prsty^[1].

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)^[1].

Hemangiomatóza při Klippelově-Trénaunayově syndromu

Projevuje se jako hypertrofie celé ½ těla^[1].

Hypertrofie při jiných syndromech

Patří sem: proteovský syndrom, mnohočetná enchondromatóza, neurofibromatóza^[1].

Gigantismus

Jedná se o celkové zvětšení všech tělesných proporcí, většinou spojený s hyperplázií adenohypofýzy^[1].

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^[1].

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)^[1].

Amniotické konstrikce, syndrom kongenitálních konstrikčních pruhů (Streeterova dysplázie)

Je to nedědičná vada, řazena mezi disrupce. Etiologie není plně objasněna, 2 teorie^[1]:

Chybný vývoj končetin z endogenních příčin (Patterson a Streeter)

V určitých částech těla se nevytvoří pod kůží mezoderm, což vede k jejímu zaškrcení^[1].

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^[1].

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^[3]:

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

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^[1].

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 levostranném postižení (10 %) spojen s dextrokardií;
- etiologie: porucha cévního zásobení v embryonální fázi vývoje při obstrukci a. subclavia^[1].

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.)^[1].

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^[1].

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^[1].

VATER syndrom

1. vertebrální defekty (V);
2. neperforovaný anus (A);
3. tracheoezofageální píštěl (T) – viz Vrozené vývojové vady dýchací soustavy;
4. ezofageální atrezie (E);
5. radiální a renální dysplázie (R)^[1].

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)^[1].

Tibiální hemimelie

- AD dědičná,
- hemimelie častěji spojena s duplikací radiálního paprsku a srdeční vadou^[1].

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^[1].

Ulnární femorální syndrom

- Kombinace postižení femuru a ulny^[1].

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^[1].

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



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.