

ČESKO-SLOVENSKÁ

1 ročník 30
2024

NEONATOLOGIE

CZECH AND SLOVAK NEONATOLOGY

ČASOPIS ČESKÉ NEONATOLOGICKÉ SPOLEČNOSTI ČLS JEP
A NEONATOLOGICKEJ SEKCIE SPS SLS



www.cneos.cz

www.slovenskaneonatologia.sk



Vydává Česká lékařská společnost J. E. Purkyně
EBSCO-academic search complete
Bibliographia Medica Českoslovac
Časopis je indexován v Seznamu recenzovaných neimpaktovaných periodik Rady pro výzkum a vývoj ČR

ISSN 2788-0516
Registrační číslo MK ČR E 7144



Nutrilon® HUMAN MILK FORTIFIER

**Fortifikátor mateřského
mléka pro výživu
předčasně narozených dětí**
pro navýšení enterálního
příjmu živin

PREBIOTIKA

scGOS/lcFOS
(9:1)

MCT TUKY
&
LC PUFA*

MLÉČNÝ
TUK

* MCT - triglyceridy se středně dlouhým řetězcem, LC PUFA - polynenasycené mastné kyseliny s dlouhým řetězcem. **DŮLEŽITÉ UPOZORNĚNÍ:** Kojení je pro dítě to nejlepší a zdravá a vyvážená strava matky je při kojení velmi důležitá. Kojenecká výživa musí být používána na doporučení a pod dohledem lékaře. Potravina pro zvláštní lékařské účely - potravina pro zvláštní výživu. Přípravky řady Nutrilon Nenatal jsou určeny pro řízenou dietní výživu při výživě předčasně narozených dětí a dětí s nízkou porodní hmotností. Způsob použití a další informace jsou uvedeny na obalech. **MATERIÁL JE URČEN PRO ODBORNOU VEŘEJNOST - NENÍ URČEN PRO PACIENTY ANI ŠIROKOU VEŘEJNOST.** 02/2024, BF313252

ČESKO-SLOVENSKÁ NEONATOLOGIE

Czech and Slovak Neonatology

ČASOPIS ČESKÉ NEONATOLOGICKÉ SPOLEČNOSTI ČLS JEP
A NEONATOLOGICKEJ SEKCIE SLOVENSKEJ PEDIATRICKEJ SPOLOČNOSTI SLS

Ročník 30

Volume 30

Květen 2024

May 2024

Číslo 1

Number 1

VEDOUcí REDAKTOR

Editor-in-Chief

MUDr. Martin Čihař

Neonatologické oddělení FN Bulovka, Praha

ZÁSTUPCE VEDOUcíHO REDAKTORA

Associate Editor-in-Chief

Prof. MUDr. Katarína Matašová, PhD.

Neonatologická klinika UK JLF a UN, Martin, SR

REDAKČNÍ RADA

Editorial Board

MUDr. Klaudia Demová, PhD.

Neonatologická klinika FNsp, Nové Zámky, SR

MUDr. Dana Dolníková

Neonatologická klinika intenzivnej medicíny LF UK a NÚDCH, Bratislava, SR

Doc. MUDr. Darina Chovancová, CSc.

Novorozenecká klinika M. Rusnáka LF SZU a UN, Bratislava, SR

Prof. MUDr. Jan Janota, Ph.D.

Novorozenecké oddělení, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK
a FN Motol, Praha

MUDr. Jan Malý, Ph.D.

Dětská klinika LF UK a FN, Hradec Králové

MUDr. Martin Matas

Neonatologické oddělení LF UK a FN, Plzeň

Prof. MUDr. Michal Rygl, Ph.D.

Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Prof. MUDr. Zbyněk Straňák, Ph.D., MBA

Novorozenecké oddělení, Ústav pro péči o matku a dítě, Praha

MUDr. Mária Vasilová

Novorozenecké oddelenie, Humenné, SR

Prof. MUDr. Mirko Zibolen, CSc.

Neonatologická klinika JLF UK a UN, Martin, SR

OBSAH

EDITORIAL	4
PŘEHLEDOVÉ ČLÁNKY	
Epidemiologie novorozenců s vrozenými vývojovými vadami ve FN Motol <i>Kalužová K., Janota J.</i>	5
Rozštěpové vady obličeje <i>Szikorová I., Koutenská K., Borský J., Biskupová V., Janota J.</i>	12
Defekty břišní stěny – gastroschíza, omfalokéla <i>Orlova E., Brejchová M., Kučerová B.</i>	19
Vrozené srdeční vady u novorozenců s nízkou porodní hmotností <i>Kalužová K., Chaloupecký V. st., Materna O., Janota J.</i>	25
CPAM, vrozená malformace dýchacích cest <i>Tichá K., Kučerová B., Křížová K., Prosová B., Kelčík R., Košata J., Janota J.</i>	31
Malformace vena magna Galeni <i>Kubátová A., Pádr R.</i>	37
Ageneze trachey u těžce nedonošeného novorozence <i>Žilinská K., Brabec R., Jurovčík M., Janota J.</i>	46
Nemocniční transport novorozenců s vrozenými vývojovými vadami <i>Blažík R.</i>	49
Paliativní péče o děti s vrozenou vývojovou vadou od prenatálního období: komfort na prvním místě <i>Dvořáková HM.</i>	53
Atrezie choan, včasná diagnostika a terapie <i>Jurovčík M., Pavel R., Kešnerová L., Čada Z.</i>	59
NEKROLOG	64

CONTENT

EDITORIAL	4
REVIEWS	
Epidemiology of newborns with congenital developmental defects at Motol University Hospital <i>Kalužová K., Janota J.</i>	5
Cleft facial defects <i>Szikorová I., Koutenská K., Borský J., Biskupová V., Janota J.</i>	12
Abdominal wall defects – gastroschisis, omphalocele <i>Orlová E., Brejchová M., Kučerová B.</i>	19
Congenital heart defects in low birth weight newborns <i>Kalužová K., Chaloupecký V. sr., Materna O., Janota J.</i>	25
CPAM, congenital pulmonary airway malformation <i>Tichá K., Kučerová B., Křížová K., Prosová B., Kelčík R., Košata J., Janota J.</i>	31
Vein of Galen aneurysmal malformation <i>Kubátová A., Pádr R.</i>	37
Ageneesis of a trachea in a severely premature newborn <i>Žilinská K., Brabec R., Jurovčík M., Janota J.</i>	46
Hospital transport of newborns with congenital developmental defects <i>Blažík R.</i>	49
Palliative care for children with congenital developmental defects since the prenatal period: comfort in the first place <i>Dvořáková HM.</i>	53
Choanal atresia, early diagnosis and therapy <i>Jurovčík M., Pavel R., Kešnerová L., Čada Z.</i>	59
OBITUARY	64

ČESKO-SLOVENSKÁ NEONATOLOGIE

Vydává: © Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně, Praha 2024
Sokolská 31, 120 26 Praha 2.

Vedoucí redaktor: MUDr. Martin Čihař

Rukopisy zasílejte na adresu: martin.cihar@bulovka.cz

Tiskne: Prager Publishing – LD, s.r.o., Elišky Přemyslovny 1335, 156 00 Praha 5. **Rozšiřuje v ČR:** Nakladatelství Olympia, s.r.o., Praha, **do zahraničí (kromě SR):** Myris Trade, s.r.o., V Štíhlách 1311/3, P.O. Box 2, 142 01 Praha 4, e-mail: myris@myris.cz, tel.: +420 296 371 202, **v SR:** www.ipredplatne.sk, infolinka: 0800 188 826, e-mail: info@ipredplatne.sk, objednavky@ipredplatne.sk.

Vychází: 2krát ročně. Rukopis byl předán do výroby 6. 5. 2024.

Předplatné: na rok pro ČR je 300,00 Kč, SR 18,00 €, jednotlivé číslo 150,00 Kč, SR 9,00 €.

Informace o předplatném podává a objednávky českých předplatitelů přijímá:

ČLS JEP, Sokolská 31, 120 26 Praha 2, tel.: +420 296 181 805, 773 737 782, e-mail: nto@cls.cz.

Informace o podmínkách inzerce poskytuje a objednávky inzerce přijímá:

Prager Publishing – LD, s.r.o., mob.: +420 602 377 675, e-mail: tiskarnaprager@prager-print.cz.

Registrační značka MK ČR E 7144. ISSN (Print) 2788-0516.

Zaslané příspěvky se nevracejí. Vydavatel získává otiskem příspěvku výlučné nakladatelské právo k jeho užití. Otištěné příspěvky autorů nejsou honorovány, autoři obdrží bezplatně jeden výtisk časopisu. Vydavatel a redakční rada upozorňují, že za obsah a jazykové zpracování inzerátů a reklam odpovídá výhradně inzerent. Žádná část tohoto časopisu nesmí být kopírována za účelem dalšího rozšiřování v jakémkoliv formě či jakýmkoliv způsobem, ať již mechanickým nebo elektronickým, včetně pořizování fotokopii, nahrávek, informačních databází na mechanických nosičích, bez písemného souhlasu vlastníka autorských práv a vydavatelského oprávnění.

Online verze časopisu na: www.prolekare.cz/casopisy



Jsme na blízku předčasně narozeným dětem

Již více než 30 let

6 miliónů ošetřených předčasně
narozených dětí ve více než **100 zemích**
po **celém světě**



Chiesi CZ s.r.o.
Smrčkova 2485/4, 180 00 Praha 8
Tel.: +420 261 221 745, Tel/Fax: +420 261 221 767
chiesi-cz@chiesi.com
www.chiesi.cz



Milé kolegyně, milí kolegové!

Dostáváte do ruky číslo časopisu Česko-slovenská neonatologie, zaměřené na management novorozenců s vrozenými vývojovými vadami v perinatálním a neonatálním období.

Novorozenecké oddělení FN Motol je pracovištěm, které dlouhodobě koncentruje pa-

cienty s izolovanými i kombinovanými vrozenými vývojovými vadami všech orgánových systémů, a to z oblasti celé České republiky. Jedná se o pacienty primárně přijímané na naše oddělení a o stále rostoucí skupinu pacientů přijímaných na jiná specializovaná oddělení FN Motol a překládaných k nám k předoperační stabilizaci nebo pooperační péči. Stav pacientů komplikuje ve více než polovině případů prematurita, která vyžaduje specifický mezioborový přístup.

V posledních 3 letech je z přibližně 400 pacientů vyžadujících nějaký typ intenzivní péče a přijímaných na naše oddělení přes 200 pacientů s vrozenými vadami. Zbývající jsou děti s jinými patologiemi a děti předčasně narozené. Péče o nezralé novorozence s vrozenými vadami by byla nemyslitelná bez kvalitní péče o prematurity bez vrozených vad. Právě stabilizace a komplexní zajištění těchto pacientů umožňuje dosáhnout kvalitní péče i o pacienty s kombinací problémů.

Klíčovými body zásadními pro řešení celkového stavu těchto komplexních pacientů jsou nejen specializovaná diagnostika a terapie, organizace a koordinace postupu multidisciplinárních týmů z celé fakultní nemocnice, ale také vlastní péče o nemocné novorozence. Proto

Vážení a milí čtenáři,

pan profesor Janota se svým kolektivem pro Vás připravil soubor prací týkající se vrozených vývojových vad. Jedná se o problematiku, jejíž diagnostika a léčba se velmi dynamicky vyvíjí. Postupy jsou stále sofistikovanější, v důsledku toho se stále zlepšují výsledky nejen v oblasti mortality, ale především v redukcí dlouhodobé morbidity a následků vrozených vad.

Každý z nás se s vrozenými vývojovými vadami setkává. Pokud je problém závažnější, tak následuje obvyklé rozhodnutí: „překlad do Motola“. Je skvělé, že máme tu možnost.

Dovolím si krátkou osobní zkušenost. Měl jsem tu čest pracovat 10 let na neonatologickém oddělení ve FN Motol. V roce 1996, kdy jsem nastoupil, jsem byl již zkušeným neonatologem. Tedy myslel jsem si to. Záhy jsem pochopil, jak specifické a nenahraditelné je

se naše oddělení zaměřuje také na výzkum a postupy zkvalitňující péči neonatologickou. Publikačně jsme aktivní v oblastech ventilačních modalit u chronického plicního postižení (optimalizace automatické úpravy podávání kyslíku), zánětu, infekcí a antibiotické terapie (aktivita zánětu při porodu, možnosti diagnostiky a strategie léčby novorozeneckých sepsi), monitorace oxygenace u nedonošených dětí (NIRS), endokrinologie a metabolismu (kontinuální monitorace glukózy) a možností ultrazvukové diagnostiky kardiovaskulárních změn u novorozence (diagnostika postnatálních změn a léčba PDA).

V aktuálním čísle se soustředíme na nejčastější a nejzávažnější vrozené vývojové vady. Kromě základních informací, etiologie a patogeneze vrozených vad se zaměřujeme na stabilizaci po porodu, aspekty transportu a s péčí související problémy etické a paliativní. U uvedených vybraných vad uvádíme i praktické poznatky a doporučení, která by na pracovištích s menší zkušeností s těmito pacienty mohla pomoci ulehčit nebo racionalizovat poporodní nebo transportní management.

Milí čtenáři, vzhledem k charakteru našeho centra jsme celoročně v kontaktu se všemi pracovišti pečujícími o novorozence v České republice. Kapacita našeho oddělení byla v uplynulých dvou letech navýšena. Lékaři a sestry Novorozeneckého oddělení Gynekologicko-porodnické kliniky 2. LF UK a FN Motol jsou připraveni ve spolupráci s odesílajícími pracovišti realizovat konzultace, management a transfery domácích i zahraničních multidisciplinárních pacientů.

Těším se na další spolupráci!

Jan Janota

motolské pracoviště. Byl jsem konfrontován se složitou mezioborovou problematikou, kterou jsem neznal a musel se ji učit zvládat. Potkával jsem špičkové specialisty z jiných oborů, vnímal jsem jejich mimořádnou odbornost, lidskost a nasazení. Děkuji za tu zkušenost. Péče o děti s vrozenými vývojovými vadami je v Motole komplexní a naprosto jedinečná.

Těšíme se na další číslo našeho časopisu, které připraví kolegové ze Slovenska. Budou se věnovat problematice novorozenecké hematologie a imunologie.

Krásné léto všem.

Martin Čihař



Epidemiologie novorozenců s vrozenými vývojovými vadami ve FN Motol

Kalužová K., Janota J.

Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

SOUHRN

Vrozené vývojové vady jsou jednou z hlavních příčin prenatálních úmrtí a také novorozenecké a kojenecké morbidity a mortality, které jsou jedním ze základních měřítek kvality zdravotní péče v daném státě. Proto je velmi důležitá monitorace výskytu vrozených vývojových vad a jejich epidemiologie. Na úrovni každého státu a také mezinárodně na úrovni Světové zdravotnické organizace dochází k vytvoření registrů s cílem sledování výskytu vrozených vad a jejich trendů. Novorozenecké oddělení FN Motol je pracovištěm, které dlouhodobě koncentruje pacienty s izolovanými a kombinovanými vrozenými vývojovými vadami všech orgánových systémů z celé České republiky. V této práci se zabýváme pacienty hospitalizovanými na našem pracovišti a zaměřujeme se hlavně na ty, kteří vyžadovali specializovanou péči.

KLÍČOVÁ SLOVA

vrozené vývojové vady, epidemiologie, multioborová péče

SUMMARY

Epidemiology of newborns with congenital developmental defects at Motol University Hospital

Congenital developmental defects are one of the main causes of prenatal deaths, as well as neonatal and infant morbidity and mortality, which are one of the basic measures of the quality of health care in a given country. Therefore, monitoring the occurrence of congenital developmental defects and their epidemiology is an important issue. At the level of each country and also internationally at the level of the World Health Organization, registries are being created to monitor the occurrence of birth defects and their trends. Department of Neonatology in Motol University Hospital is a center concentrating patients with congenital malformations from the whole Czech Republic. In this work, we dealt with patients with congenital abnormalities hospitalized in our department and focused mainly on patients with severe abnormalities who required specialized care.

KEYWORDS

congenital developmental defects, epidemiology, multidisciplinary care

Čes. Slov. Neonat. 2024; 30 (1) 5–11

ÚVOD

Dle odhadů z dat EUROCAT (European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies) pro Evropu má ročně z 5 milionů porodů 125 tisíc plodů a novorozenců vrozenou vývojovou vadu (VVV), tj. přibližně 2,5 % všech porodů [5]. EUROCAT je evropská síť registrů, které se snaží poskytnout základní epidemiologické informace o kongenitálních anomáliích v Evropě v průběhu let. Snahou je časná detekce nových teratogenních vlivů a zhodnocení efektivity primární prevence [1]. Poslední publikovaná data se vztahují na léta 2008–2017. Data pro Českou republiku z Národního registru reprodukčního zdraví jsou k dispozici z let 2000–2022, výskyt vrozených vad u narozených je udáván 3,5 % [4]. Náš retrospektivní sběr dat z FN v Motole zahrnuje roky 2017–2022.

Výskyt vrozených vývojových vad v populaci se dynamicky mění [3]. Četnost některých závažných vad může u živě rozených novorozenců stoupat vzhledem k časně prenatální diagnostice, kdy je možné již prenatálně přistoupit k intervenci směřující ke zlepšení outcome, nebo naopak také klesá v případech časného zachytu, kdy se rodiče rozhodnou v těhotenství nepokračovat. Další část vrozených anomálií není snadno diagnostikovatelná při základním prenatálním screeningu (ultrazvukový i laboratorní) i přes svou závažnost a je nutné je rychle diagnostikovat po porodu.

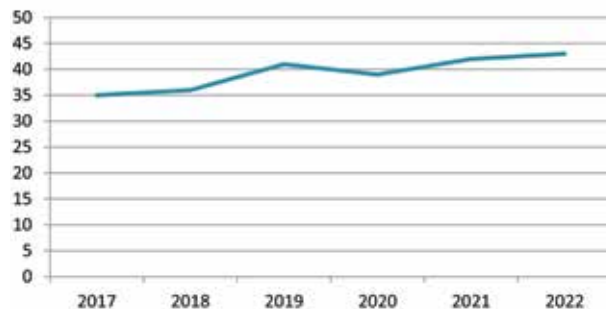
Péče o pacienty se závažnými VVV bývá často multidisciplinární a začíná již prenatálně při diagnostice závažné VVV. Je nutná součinnost porodníků, genetiků, neonatologů, specialistů na danou oblast (kardiologové, chirurgové, neurochirurgové, ...) a v neposlední řadě je také již prenatálně vhodné zapojit do péče podpůrný tým. Proto je namístě, aby byly těhotné ženy

již od zjištění závažné VVV u svého dítěte sledovány v perinatologickém centru, které může mezioborovou spoluprací různých odborností nabídnout.

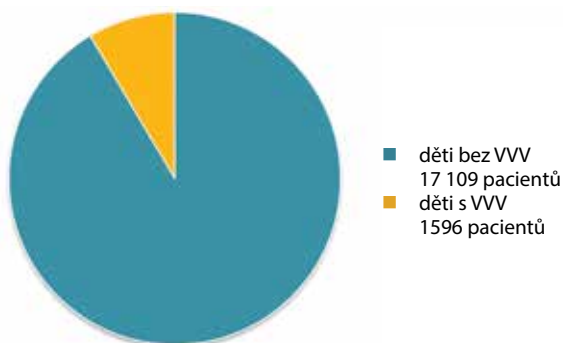
NOVOROZENCÍ S VVV VE FN MOTOL

Vzhledem k možnostem spolupráce s dalšími obory (kardiologie, kardiochirurgie, chirurgie, ORL, neurochirurgie, intervenční radiologie) dochází ve FN Motol ke koncentraci novorozenců s vrozenými vývojovými vadami. Dle dat z Národního registru reprodukčního zdraví je výskyt vrozených vad u narozených 3,5 % (v letech 2000–2022 mělo VVV 86 236 z celkových 2 451 058 narozených). Registr obecně eviduje všechny existující VVV a je plně závislý na jejich vykazování zdravotnickým personálem. Dostupná data neumožňují určit procento chybovosti v evidenci VVV. Dalším faktorem, který se na vykazování významně podílí, je to, že registr vykazuje spektrum veškerých VVV bez ohledu na jejich závažnost ve smyslu dlouhodobé morbidity nebo mortality. Poměr život ohrožujících vad nebyl v rámci registru nikdy kvantifikován. Poslední dostupná národní data pro konkrétní VVV jsou z období 2015, oficiálně nejsou k dispozici aktuálnější data. Pacienti, kteří jsou ošetřováni ve FN Motol, spadají

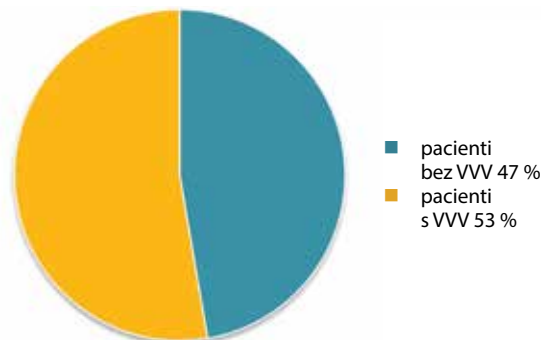
obvykle do dvou skupin. Pacienti, kteří se plánovaně rodí ve FN Motol, jsou diagnostikováni prenatálně a jsou překládáni *in utero*, nebo pacienti překládáni po porodu k dokončení diagnostiky a pro možnou nestabilitu životních funkcí a případnou nutnost intervence časně po porodu. Je proto velmi obtížné srovnat statistické údaje o množství a orgánovém postižení pacientů s národními nebo evropskými databázemi. Incidence novorozenců narozených nebo přijímaných na novorozenecké oddělení



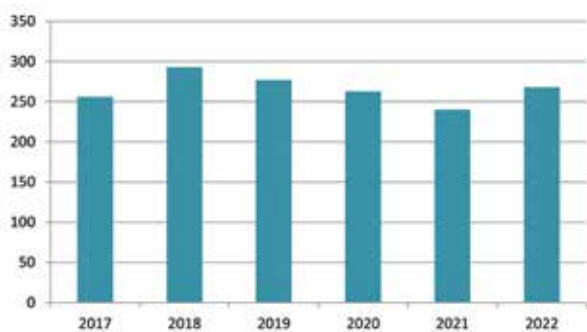
Graf 3. Počty pacientů překládaných z jiných pracovišť pro VVV v letech 2017–2022. Graf udává vývoj absolutního počtu pacientů v jednotlivých letech.



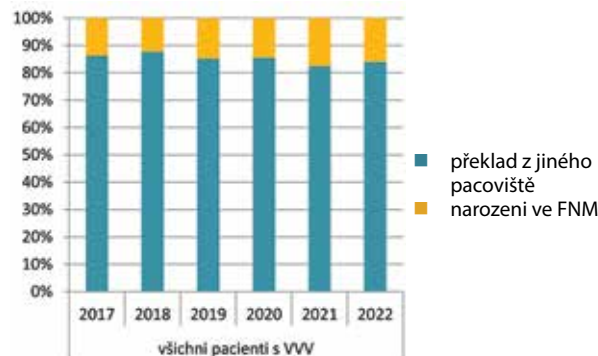
Graf 1. Absolutní počet pacientů s/bez VVV ošetřených na Novorozeneckém oddělení FN Motol v letech 2017–2022



Graf 4. VVV jako důvod překládu pacientů do FN Motol v letech 2017–2022



Graf 2. Počty pacientů s VVV ve FN Motol v letech 2017–2022. Sloupce ukazují absolutní počet pacientů se všemi VVV v jednotlivých letech.

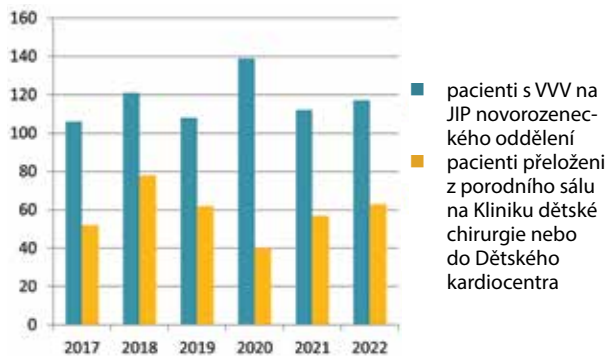


Graf 5. Poměr pacientů s VVV narozených ve FN Motol a pacientů přeložených z jiných pracovišť. Jednotlivé sloupce ukazují procentuální složení pacientů s VVV narozených ve FN Motol vs. přeložených z jiných pracovišť v uvedených letech.

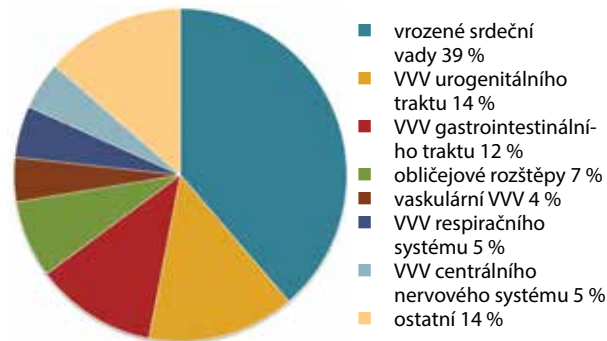
FN Motol k diagnostice a časné intervenci pro VVV byla v období 2017–2022 8,5 % (graf 1 a 2).

V průběhu let počet postnatálně přijímaných novorozenců stoupá a novorozenci s VVV tvoří velkou část pacientů překládaných do našeho perinatologického centra (graf 3, 4 a 5).

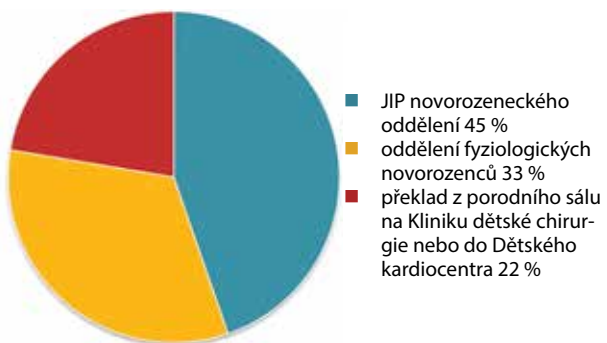
Péči o novorozence se závažnými VVV realizujeme velmi často ve spolupráci s Dětským kardiocentrem v případě vrozených srdečních vad (VSV) a Klinikou dětské chirurgie zejména v případě VVV gastrointestinálního traktu, ale i jiných, jak bude popsáno dále. Část pacientů je již přímo z porodního sálu překládána na daná pracoviště



Graf 6. Pacienti se závažnými VVV s nutnou intenzivní péčí po porodu. Absolutní počet pacientů s VVV v jednotlivých letech, hospitalizovaných na JIP novorozeneckého oddělení, na Klinice dětské chirurgie nebo v Dětském kardiocentru.



Graf 7. Poměr jednotlivých typů VVV u pacientů v péči neonatologů FN Motol v letech 2017–2022



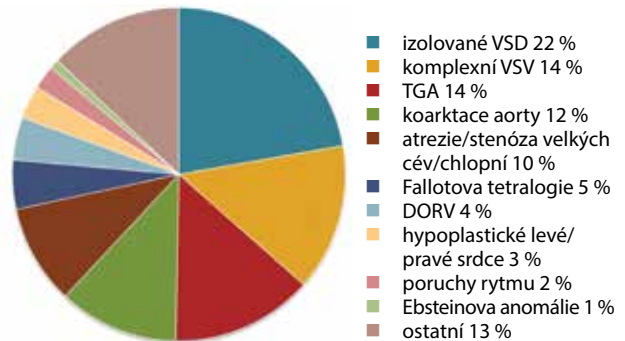
Graf 8. Rozdělení pacientů s VVV dle oddělení

viště k další péči, ve většině případů se jedná o donošené pacienty vyžadující intervenci v časné době. Ostatní pacienti jsou hospitalizováni na našem pracovišti a péče je realizována formou konzilií. Jedná se zejména o pacienty, u kterých bude intervence realizována až s odstupem, a také o pacienty s nízkou porodní hmotností v případě kardiologických pacientů a nedonošené novorozence pod 34. gestační týden v případě pacientů chirurgických (graf 6).

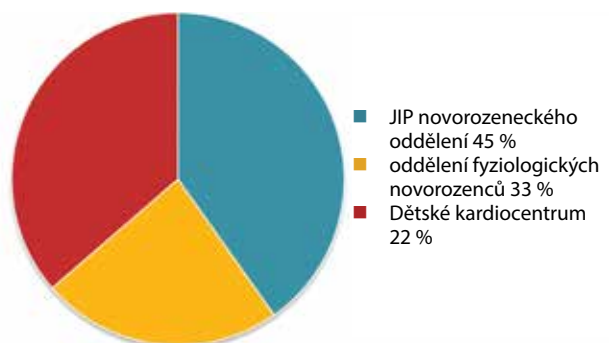
Na našem pracovišti se setkáváme se širokou škálou vrozených vývojových vad (graf 7). Nejčastějšími jsou vrozené srdeční vady následované VVV urogenitálního traktu a gastrointestinálního traktu. Část pacientů se řadí do běžně diagnostikovaných VVV, které se vyskytují i na ostatních pracovištích a část je specifická právě pro nutnost dalších intervencí. Proto je část novorozenců hospitalizována na oddělení fyziologických novorozenců, závažnější pacienti vyžadují péči JIP (jednotky intenzivní péče, pod tímto pojmem zastřešíme pro další text dvě jednotky: JIRP – jednotku intenzivní a resuscitační péče a JSP – jednotku specializované péče) nebo kardiologie a chirurgie (graf 8).

VROZENÁ VÝVOJOVÁ VADA SRDCE

Ve shodě s výskytem v populaci byla i u nás nejčastější diagnostikovaná srdeční vada defekt komorového septa (VSD) [6, 7]. VSD tvoří až třetinu všech vrozených srdečních vad s prevalencí 4 : 1000 živě narozených

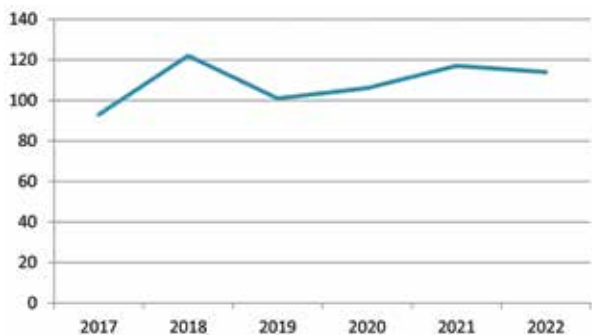


Graf 9. Typy VSV dle četnosti

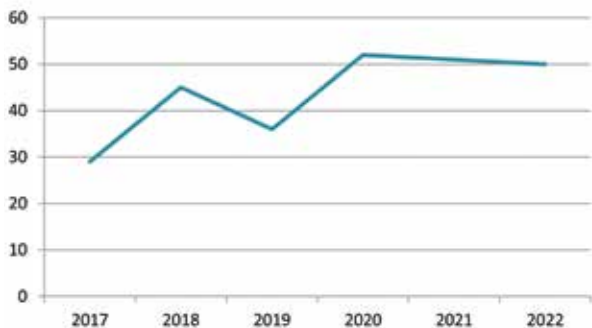


Graf 10. Distribuce pacientů s VSV dle pracovišť

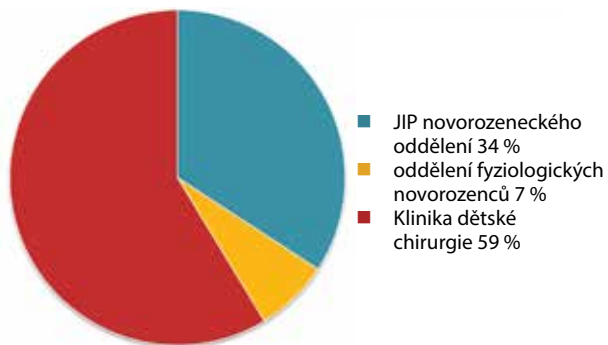
dětí, v našem souboru bylo toto číslo ještě vzhledem ke koncentraci VSV vyšší, a to 7,5 : 1000 novorozenců. Následující VSV jsou již specifické pro cílený porod ve FN Motol vzhledem k blízkosti Dětského kardiocentra, tvoří je početně přibližně stejné skupiny VSV, jedná se o komplexní srdeční vady, transpozice velkých cév (TGA) a koarktace aorty (CoA). Menší část pacientů má chlopenní vady, atrezie a stenózy velkých cév a také dvojvýtokovou pravou komoru (DORV). Ze závažných VSV (TGA, koarktace aorty, atrezie a stenózy aorty/plicnice nebo jejich chlopní) jsou přibližně dvě třetiny pacientů v primární péči Dětského kardiocentra a jedné třetině pacientů je poskytována péče přímo na novorozeneckém



Graf 11. Hlášené VSV u novorozenců ve FN v Motole v letech 2017–2022, vývoj absolutního počtu všech pacientů s VSV v jednotlivých letech



Graf 12. Počet pacientů s VSV s nutnou péčí na JIP, vývoj absolutního počtu pacientů v letech 2017–2022



Graf 13. Distribuce pacientů s VSV GIT dle oddělení

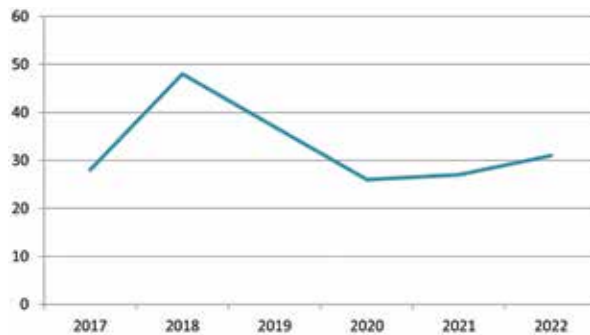
oddělení s konziliární péčí kardiologů. Výskyt dalších VSV uvádí graf 9.

I při klesající porodnosti v Česku zůstává počet pacientů s VSV ve FN Motol v průběhu let přibližně stejný, počet novorozenců s VSV s nutností hospitalizace na JIP stoupá (grafy 10, 11 a 12). Kategorii novorozenců s nízkou porodní hmotností a VSV se věnuje článek Vrozené srdeční vady u novorozenců s nízkou porodní hmotností.

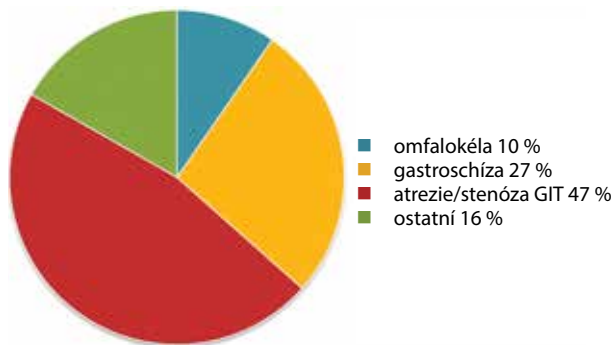
VROZENÁ VÝVOJOVÁ VADA GASTROINTESTINÁLNÍHO TRAKTU

Většina novorozenců s VVV gastrointestinálního traktu (GIT) je časně po porodu přeložena na Klinikou dětské chirurgie k operačnímu řešení VVV, pouze menší část zůstává v péči našeho oddělení (JIP), jedná se často o nedonošené novorozence (graf 13 a 14). Největší část pacientů jsou novorozenci s atrezií jícnu, duodena a dalších distálních oddílů GIT (graf 15). Novorozenci s gastroschízou jsou téměř vždy překládáni přímo z porodního sálu na Klinikou dětské chirurgie pro nutnost časně operace. Oproti tomu novorozenci s omfalokélou jsou až ve třetině případů hospitalizováni na novorozenecké JIP, protože u nich dochází k odloženému řešení VVV (obr. 1).

Prevalence výskytu VVV GIT je v populaci dle různých zdrojů 2,23–2,5 : 1000 novorozenců, na našem oddě-



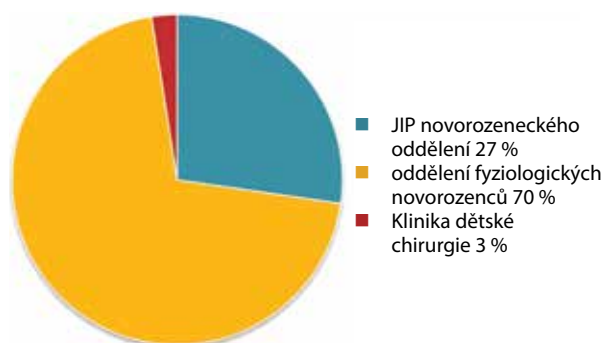
Graf 14. Počet novorozenců s VVV GIT hospitalizovaných ve FN Motol v letech 2017–2022, vývoj absolutního počtu novorozenců v jednotlivých letech



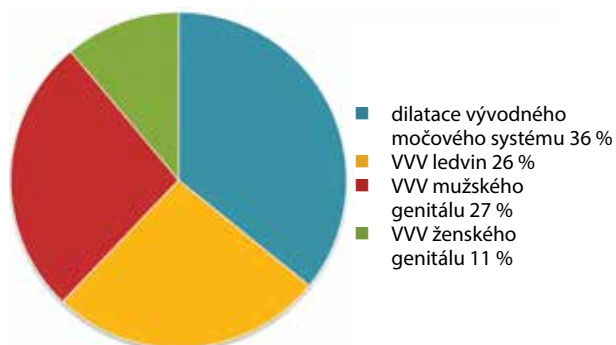
Graf 15. Typy jednotlivých VVV GIT dle četnosti



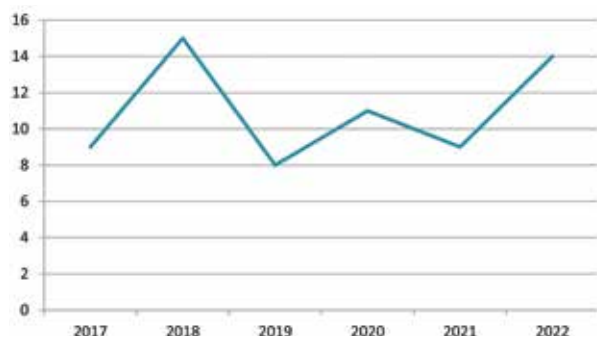
Obr. 1. Pacient s omfalokélou vyvěšenou metodou sila, strategie odloženého operačního řešení



Graf 16. Distribuce pacientů s VVV urogenitálního traktu dle oddělení



Graf 17. Jednotlivé typy VVV urogenitálního traktu



Graf 18. Počet pacientů s VVV urogenitálního traktu hospitalizovaných na JIP, vývoj absolutního počtu pacientů na JIP pro VVV urogenitálního traktu v jednotlivých letech

lení je výskyt 10,5 : 1000 novorozenců [2, 8]. Zvýšené hodnoty si vysvětlujeme plánovaným porodem pacientů s prenatálně diagnostikovanými VVV vzhledem k možnosti návaznosti péče Kliniky dětské chirurgie.

VROZENÁ VÝVOJOVÁ VADA UROGENITÁLNÍHO TRAKTU

Většina pacientů s VVV urogenitálního traktu jsou pacienti neakutní, většinou hospitalizovaní na oddělení fyziologických novorozenců, kteří nevyžadují intenzivní péči JIP ani perinatologického centra (graf 16 a 17). Přibližně třetina jsou novorozenci s různým stupněm dilatace vývodného močového systému, kteří jsou po propuštění sledováni v péči urologa, případně i nefrologa. Menší část uvedených pacientů vyžaduje intervenci již v novorozeneckém věku a hospitalizaci na JIP (graf 18). Do skupiny novorozenců s VVV ledvin se řadí především pacienti s polycystózou ledvin a multicystickými dysplaziemi ledvin. Novorozenci s autozomálně recesivní polycystickou chorobou ledvin (ARPKD) patří mezi nejzávažnější pacienty s nutnou hospitalizací na JIP. Prevalence výskytu VVV ledvin a vývodného močového systému je v populaci 5,2 : 1000, v našem souboru byla 8 : 1000 [8].

Novorozenci s VVV mužského genitálu jsou až na výjimku hospitalizovaní na oddělení fyziologických novorozenců a až na několik závažnějších případů se jedná o chlapce s hypospadií nebo poruchou sestupu varlat. U dívek se jedná většinou o cysty ovarií, bývají také převážně v péči fyziologického oddělení a předáváme je do ambulantního sledování dětského gynekologa.

VROZENÁ VÝVOJOVÁ VADA DÝCHACÍHO TRAKTU

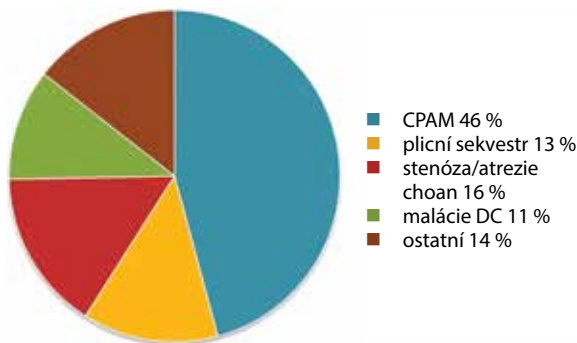
Nejpočetnější skupinou pacientů s VVV dýchacího traktu jsou pacienti s vrozenou malformací dýchacích cest (CPAM), kteří bývají většinou hospitalizováni na oddělení fyziologických novorozenců a po provedení RTG jsou předáni do ambulantního sledování dětských chirurgů (graf 19). Rozsáhlé CPAM ale mohou způsobit respirační selhání s nutností umělé plicní ventilace (UPV) a časných intervencí, proto je vždy vhodné prenatálně diagnostikované VVV koncentrovat na specializovaném pracovišti. Prevalence CPAM v běžné populaci je 0,07 : 1000 [2], na našem pracovišti byl poměr 2 : 1000 živě rozených novorozenců.

Nárůst počtu pacientů hospitalizovaných na JIP je v posledních letech způsoben nárůstem počtu pacientů s atrezií choan (graf 20). Zatím nelze s jistotou určit, zda šlo o jednorázovou odchylku nebo zda budeme pozorovat tento trend i v dalších letech. Atrezie choan je diagnostikovaná postnatálně, proto pacienti patří do skupiny překládané z jiných pracovišť. Jsou hospitalizováni na naší JIP a využíváme konziliárních služeb dětské-

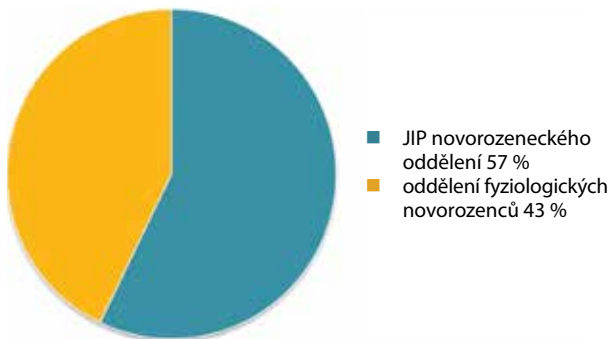
ho ORL, zatímco naše oddělení zajišťuje perioperační péči. Prevalence atrezie choan v populaci je 0,08 : 1000 [2], na našem oddělení je výskyt 10krát vyšší.

VROZENÁ VÝVOJOVÁ VADA CENTRÁLNÍHO NERVOVÉHO SYSTÉMU MIMO ARTERIOVENÓZNÍ MALFORMACE

Arteriovenózními malformacemi (AVM) centrálního nervového systému (CNS) se zabývá článek Malformace *vena magna Galeni*, a proto nejsou do této statistiky zahrnuty. Z ostatních VVV CNS tvoří velkou skupinu pacienti s hydrocefalem (obr. 2), a to buď izolovaným, nebo



Graf 19. Typy jednotlivých VVV dýchacího traktu



Graf 20. Poměr distribuce pacientů s VVV dýchacího traktu dle oddělení



Graf 21. Skladba pacientů s VVV CNS mimo AVM (arteriovenózní malformace)

v kombinaci s meningo(myelo)kélou (graf 21, obr. 3). Tito pacienti jsou všichni hospitalizováni na jednotce intenzivní péče. Do ostatních vrozených vad CNS řadíme pacienty s poruchami gyrifikace, vývoje mozkové tkáně a s cystami v CNS, převážná část pacientů vyžaduje pouze péči oddělení fyziologických novorozenců. V evropské populaci je prevalence VVV CNS 2,54 : 1000 novorozenců, na našem pracovišti byla hodnota 4 : 1000 [2].

KOMPLEXNÍ VROZENÁ VÝVOJOVÁ VADA

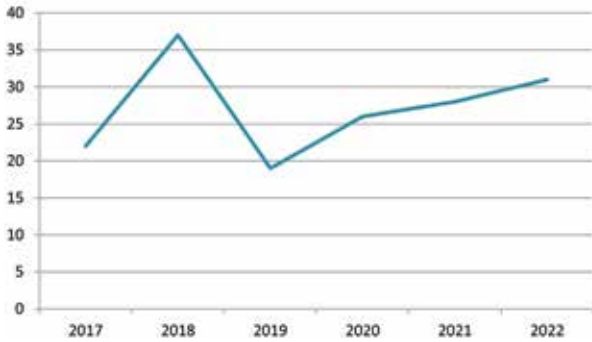
Přibližně 10 % pacientů s VVV, kteří projdou naším pracovištěm (JIP a výjimečně také oddělením fyziologic-



Obr. 2. Pacient s izolovaným hydrocefalem



Obr. 3. Meningomyelokéla u pacienta časně po porodu



Graf 22. Počet novorozenců s komplexní VVV ve FN v Motole v letech 2017–2022, vývoj počtu pacientů s komplexní VVV v jednotlivých letech

kých novorozenců), má vrozené vývojové vady více orgánových systémů. Častá je kombinace VSV s VVV urogenitálního, gastrointestinálního nebo dýchacího traktu (graf 22).

ZÁVĚR

Péče o novorozence se závažnou vrozenou vývojovou vadou je často komplexní a vyžaduje multidisciplinární spolupráci. Na našem pracovišti se vzhledem k možnostem návaznosti péče koncentrují pacienti s nejrůznějšími VVV. U prenatalně diagnostikovaných VVV zahrnuje komplexní přístup již péče a sledování v graviditě, konzultace specialistů a naplánování a načasování porodu a následné péče. Také je zde realizovaná péče o pacienty s VVV diagnostikovanými po porodu a přeloženými z ostatních pracovišť. Pacienty, které je nutné přeložit do FN Motol, je důležité zkonzultovat s odborníky dané specializace, která se dané problematice věnuje (nejčastěji Dětské kardiocentrum a Klinika dětské chirurgie), a zjistit, zda si pacienta převezmou přímo na pracovišti, nebo zda bude nutné přeložit jej na novorozeneckou JIRP (často se tak děje u pacientů s komplexními VVV a téměř vždy u novorozenců nezralých či s nízkou porodní hmotností). V případě, že se pacient překládá na novorozenecké oddělení, je důležité také kontaktovat novorozeneckou JIP s informacemi o pacientovi. Vzhledem k obtížnosti časování porodů u prenatalně diagnostikovaných vad a nemožnosti plánování u vad zjištěných postnatálně jsou časný kontakt a podrobné

informace a komunikace mezi pracovišti klíčem, který umožní časně přijetí externího pacienta a zahájení multioborové péče.

LITERATURA

1. **Alzolari E, Barisic I, Loane M, Morris J, Wellesley D, et al.** Epidemiology of multiple congenital anomalies in Europe: A EUROCAT population-based registry study. Online. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2014; 100(4): 270–276. Dostupné z: <https://doi.org/10.1002/bdra.23240>.
2. **Dolk H, Loane M, Garne E.** The prevalence of congenital anomalies in Europe [online]. In: Posada de la Paz M, Groft SC. (ed.). *Rare diseases epidemiology. Advances in experimental medicine and biology*. Dordrecht: Springer Netherlands 2010: 349–364. ISBN 978-90-481-9484-1. Dostupné z: https://doi.org/10.1007/978-90-481-9485-8_20.
3. **Gregor V, Horáček J, Šípek A, Šípek Jr. A.** Vrozené vývojové vady 2019 [online]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/>. [cit. 2024-02-21].
4. **Jírová J, Jarkovský J, Pohlavá R, Šanca O, Klimeš D, Komenda M, Dušek L.** Novorozenci a vrozené vady. Tematická datová sada [online]. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR a Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR 2023. Dostupné z: <https://www.nzip.cz/clanek/1612-novorozenci-a-vrozene-vady>.
5. **Kinsner-Ovaskainen A, Perraud A, Lanzoni M, Morris J, Garne E.** European monitoring of congenital anomalies: JRC-EUROCAT report on statistical monitoring of congenital anomalies (2009–2018). Ispra: European Commission 2021, JRC 127007.
6. **Reller MD, Strickland MJ, Riehle-Colarusso T, Mahle WT, Correa A.** Prevalence of congenital heart defects in metropolitan Atlanta, 1998–2005 [online]. *J Pediatrics* 2008; 153(6): 807–813. Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2008.05.059>.
7. **Van Der Linde D, Konings EEM, Slager MA, Witsenburg M, Helbing WA, et al.** Birth prevalence of congenital heart disease worldwide [online]. *J Am Coll Cardiol* 2011; 58(21): 2241–2247. Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2011.08.025>.
8. **Vrozené vady u narozených v roce 2015 [online].** Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR 2018. Dostupné z: https://www.uzis.cz/sites/default/files/knihovna/vrozvnr_2015.pdf. ISBN 978-80-7472-174-8.

Použité obrázky jsou z archivu oddělení a osobního archivu autora.

Konflikt zájmu: žádný.

Došlo do redakce: 28. 2. 2024

Adresa pro korespondenci:

MUDr. Kristina Kaluzová
Novorozenecké oddělení s JIRP
Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
e-mail: kristina.kaluzova@fnmotol.cz

Rozštěpové vady obličeje

Szikorová I.¹, Koutenská K.¹, Borský J.², Biskupová V.³, Janota J.¹

¹Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Klinika ušní, nosní a krční 2. LF UK a FN Motol, Praha

³Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny 2. LF UK a FN Motol, Praha

SOUHRN

Rozštěpové vady obličeje se řadí mezi nejčastější vrozené vývojové vady. Mají vliv na vzhled celého obličeje a zároveň funkční důsledky závislé na rozsahu rozštěpu. Terapie je vzhledem ke komplexnosti vady multidisciplinární, časově náročná a probíhá dlouhodobě, protože pacient s rozštěpovou vadou vyžaduje péči týmu odborníků od narození až do dospělosti. Autoři článku přináší v první části přehled etiologie, klasifikace, diagnostiky a základních principů multidisciplinární péče rozštěpových vad v České republice, které se v jednotlivých dílčích krocích mohou lišit dle zvyklostí jednotlivých pracovišť, základní postupy se však v principu neliší. V druhé části představují průběh perioperační péče o novorozence po rekonstrukci rozštěpu rtu a nosu v časném neonatálním období včetně charakteristiky souboru pacientů ošetřených ve FN Motol v období posledních 5 let.

KLÍČOVÁ SLOVA

rozštěp rtu, čelisti a patra, rozštěpové centrum, multidisciplinární péče

SUMMARY

Cleft facial defects

Cleft facial defects are among the most common congenital craniofacial defects. They not only affect the appearance of the entire face, but also have multiple functional consequences depending on the extent of the cleft. Total clefts have a major impact on the newborn's ability to breastfeed by complicating adequate latching. They also affect the development of the upper jaw, speech and dentition, children are more prone to tooth decay and upper respiratory tract infections, and almost all affected patients show dysfunction of the Eustachian tube with the subsequent development of secretory otitis media. Due to the complexity of the cleft facial defects, therapy is usually multidisciplinary and time-consuming, as the patient requires care from birth to adulthood. In the first part, the authors of the article provide an overview of the etiology, classification, diagnosis and basic principles of multidisciplinary care for cleft defects in the Czech Republic. In the second part, they describe the course of perioperative care for newborns after reconstruction of a cleft facial defect in the early neonatal period, including the characteristics of the group of patients treated at the Motol University Hospital in the past 5 years.

KEYWORDS

cleft facial defects, The Cleft and Craniofacial Center, multidisciplinary care

Čes. Slov. Neonat. 2024; 30 (1) 12–18

ÚVOD

Rozštěpové vady obličeje se řadí mezi nejčastější vrozené vývojové vady. Vzhledem ke komplexnosti mají vliv na vzhled celého obličeje a současně funkční důsledky závislé na rozsahu rozštěpu. Celkové rozštěpy komplikují přirozený příjem potravy kvůli nemožnosti vytvořit potřebný podtlak v dutině ústní, ovlivňují růst a vývoj horní čelisti, tvar a velikost zubních oblouků, jsou přítomné poruchy tvorby hlasu, vývoje řeči a dentice. U pacientů je pozorována vyšší kazivost zubů a častější výskyt infekcí horních dýchacích cest. Téměř všichni pacienti s rozštěpovou vadou obličeje s postižením patra vykazují poruchu ventilace středního ucha v důsledku nedostatečné funkce Eustachovy trubice s častým rozvojem sekretorické otitidy.

Komplexní terapie rozštěpových vad obličeje zahrnuje péči týmu odborníků od narození až do dospělosti, u prenatálně diagnostikovaných vad začíná péče multioborového týmu ideálně již prenatálně. Přestože základem léčby zůstává hlavně chirurgická péče a vadu nelze většinou vyřešit jedinou operací, spolupráce odborníků lékařských i nelékařských oborů a rodičů umožňuje pacientům s rozštěpovými vadami prožít plnohodnotný život [1].

ETIOLOGIE

Etiologie rozštěpových vad obličeje je multifaktoriální. Rozštěpy vznikají nejčastěji kombinací vnějších a vnitřních vlivů, které působí na plod v době embryogeneze.

Kritická perioda organogeneze v obličejové oblasti je mezi 30.–60. dnem prenatalního vývoje, počítáno od koncepce, po tomto období již ke vzniku rozštěpu nemůže dojít. Rozštěp rtu a čelisti vznikne v důsledku poruchy ve splývání maxilárního a nazomediálního výběžku, rozštěp patra je výsledkem nespojení patrových plotének v důsledku jejich hypoplazie nebo poruchou v horizontalizaci. Přibližně ve 20 % případů se jedná o geneticky podmíněné rozštěpy obličeje s rodinným výskytem. Dále se na vzniku mohou podílet vlivy zevního prostředí, a to biologické (infekce a celkové onemocnění matky), chemické (kouření, alkohol, nedostatek vitamínů – např. kyselina listová, různé léky – např. antiepileptika, kortikoidy, nadměrný příjem vitamínu A) a vlivy fyzikální (např. ionizované záření). Většina orofaciálních rozštěpů vzniká kombinací škodlivých zevních faktorů a genetické predispozice. Nejčastěji se vyskytují izolovaně, bez jiných vrozených vývojových vad (VVV) a nepostihují intelekt. Méně často se obličejové rozštěpy vyskytují jako součást některých genetických syndromů (Goldenhaarův, Pierre-Robinův, Apertův, Treacher-Collinsův, Van der Woude, delece chromozomu 22q11, CHARGE asociace atd.) [5].

KLASIFIKACE

Klasifikačních schémat rozštěpových vad je několik. Nejčastěji se používá klasifikace dle Buriana/Kernahana, která dělí rozštěpy jednoduše na typické a atypické (tab. 1). Všechny jejich varianty mohou přicházet ve formě jednostranné nebo oboustranné, případně úplné nebo neúplné. Incidence typických rozštěpových vad obličeje je v české populaci zhruba 1 : 600 porodů. Levostranné postižení je přibližně dvakrát častější než pravostranné. Chlapci jsou častěji postiženi rozštěpem rtu nebo rozštěpem rtu a patra, zatímco dívky izolovaným rozštěpem patra. Atypické rozštěpové vady jsou velmi vzácné [5].

DIAGNOSTIKA

Prenatální diagnostika rozštěpu rtu a patra standardním dvojrozměrným ultrazvukovým vyšetřením je možná

Tab. 1. Typy rozštěpových vad dle Buriana/Kernahana

Typické rozštěpy
<ul style="list-style-type: none"> rozštěpy rtu rozštěpy rtu a čelisti rozštěpy rtu, čelisti a patra (celkové rozštěpy) izolované rozštěpy patra, submukózní rozštěp, rozštěp uvuly
Atypické rozštěpy
<ul style="list-style-type: none"> příčné horní střední dolní střední šikmé

již ve 12.–14. týdnu těhotenství, většina prenatalně detekovaných rozštěpových vad se však zachytí až při ultrazvukovém screeningu VVV kolem 20. týdne těhotenství. Úspěšnost detekce obličejových vad plodu je ovlivněna několika faktory, jako jsou riziko vady (indikace vyšetření), zkušenosti vyšetřujícího, kvalita přístrojového vybavení, přehlednost vyšetřovaných tkání, poloha plodu a gestační věk v době vyšetření (obecně 57% záchyt před 20. týdnem gestace, 80% po 20. týdnu gestace). Rozštěpy rtu je možné rozpoznat mnohem snadněji než rozštěpy patra, izolované rozštěpy patra se rozpoznají v těhotenství ojediněle. Po vyslovení podezření na výskyt obličejového rozštěpu je těhotná žena odeslána na vyšetření do specializovaného centra, kde se co možná nej přesněji určí místo a rozsah rozštěpu pomocí 2D nebo 3D/4D ultrazvuku či magnetické rezonance. Rodičům je doporučena návštěva v rozštěpovém centru, kde proběhne konzultace s plastickým chirurgem, genetikem a ideálně i psychologickému poradenství. Rodiče jsou podrobně obeznámeni s možnostmi léčby a výsledky, kterých lze léčbou dosáhnout. Jsou jim předány kontakty na podpůrné rodičovské organizace. Cílem je poskytnout jim co nejvíce informací a psychické podpory, aby se mohli co nejlépe připravit na narození dítěte s vrozenou vývojovou vadou. Na přání rodičů lze diskutovat i umělé přerušení těhotenství [5].

MULTIDISCIPLINÁRNÍ PÉČE O PACIENTA

Terapie rozštěpových vad je v České republice na vysoké úrovni, která je výsledkem centralizace komplexní a vysoce specializované multioborové spolupráce do rozštěpových center. V Praze je to při klinice plastické chirurgie FN Královské Vinohrady a v Brně na klinice plastické a estetické chirurgie FN U Svaté Anny a v Dětské nemocnici FN Brno. Tím je zabezpečena optimální koordinace postupů jednotlivých specialistů v péči o pacienta. Vzhledem k rozsahu postižení u obličejových rozštěpů probíhá interdisciplinární léčba dlouhodobě a jejím cílem je dosažení optimálního růstu kostního skeletu, zubů i měkkých částí v obličejové oblasti. V případě pozitivní prenatalní diagnostiky rozštěpové vady začíná komplexní péče již prenatalně a u celkových rozštěpů trvá až do dospělosti. V rámci komplexního přístupu se na léčbě rozštěpových vad podílí tým specialistů. V první fázi je to především gynekolog, neonatolog, plastický chirurg, otolaryngolog, anesteziolog, pediatr a genetik, v další fázi stomatolog, stomatochirurg, ortodontista, protetik, foniatr, logoped, ergoterapeut, antropolog a klinický psycholog. V rozštěpových centrech se vada operuje většinou od 3. měsíce věku. Dítě je následně sledováno u jednotlivých odborníků jednak dle individuální potřeby, zároveň dle specializovaného harmonogramu v rámci pravidelných dispenzarizačních prohlídek. V průběhu dětství jsou tři větší dispenzarizační kontroly (v 5., 10. a 15.–18. roce), kdy je provedeno standardizované

logopedické vyšetření, zubní otisk horní a dolní čelisti, fotodokumentace a klinické vyšetření plastickým chirurgem. Vyšetření jsou na jedné straně důležitá pro hodnocení terapie a eventuálně korekci léčby u konkrétního pacienta, na druhé straně umožňují poznatky získané na základě dlouhodobého sledování v rámci rozštěpového týmu neustálé zkvalitňování péče o tyto pacienty [1, 4].

PRINCIPY CHIRURGICKÉ LÉČBY A NAČASOVÁNÍ OPERACÍ

Primární terapie rozštěpových vad je chirurgická a má za cíl uzavřít rozštěp tak, aby byla zabezpečena funkčnost a také co možná nejlepší estetický výsledek. Dítě s celkovou rozštěpovou vadou absolvuje v 1. roce života dvě základní operace. V první fázi se provádí rekonstrukce rozštěpu rtu a nosu. Úkolem plastického chirurga je plánování, a to jak načasování operace, tak i volba chirurgické techniky. O načasování operace se v odborných kruzích ve světě i v ČR vedou dlouhodobě diskuze. V současné době existují dva hlavní přístupy. Primární korekce rtu a nosu je prováděna buď v rámci časné operativy v neonatálním období (ideálně mezi 2. a 7. dnem po porodu), nebo až kolem 3. měsíce věku dítěte. Obě načasování jsou v současnosti považována za postupy *lege artis* a záleží hlavně na rozhodnutí rodičů, pro jaké načasování se rozhodnou. Korekce v neonatálním období může být prováděna pouze na pracovištích disponujících technickým vybavením pro neonatální operativu a současně erudovaným personálem se zkušenostmi s péčí o novorozence. V České republice je neonatální korekce rozštěpu rtu prováděna od roku 2005 v Praze a v Brně. Aktuálně se novorozenci v Praze operují ve Fakultní nemocnici Motol (FNM), ve Fakultní Thomayerově nemocnici (FTN) a Fakultní nemocnici Královské Vinohrady (FNKV). V Brně je centrum neonatální operativy ve Fakultní nemocnici Brno. Obě načasování operace mají z pohledu pacienta své výhody i nevýhody. Za výhodu časné operativy je považován především přetrvávající fetální typ hojení operační rány v neonatálním období, kdy v důsledku určité regenerační schopnosti tkání vznikají minimální jizvy s kosmeticky příznivým výsledkem. Důvodem je vysoký obsah kyseliny hyaluronové ve tkáních, který klesá během 2. týdne života na trvalou celoživotní hodnotu. Neméně důležitý je pozitivní psychosociální aspekt časné korekce pro rodiče a blízké okolí, a to má následně pozitivní vliv i na dítě samotné. V neposlední řadě umožňuje neonatální korekce časné zahájení léčby středoušní patologie, která je přítomna u většiny pacientů s rozštěpem rtu a patra [10]. Korekce kolem 3. měsíce věku je v současnosti preferována ve většině zemí světa. Za výhodu se považuje to, že dítě je v době operace zralejší. Nevýhodou může být časté odkládání termínu operace kvůli infekcím dýchacích cest a narušení očkovacího kalendáře. Plastickochirurgických metod provedení rekonstrukce rtu a nosu je několik

a výběr záleží na zvyklostech operátora, tedy se kterou technikou má nejvíce zkušeností a nejlepší výsledky.

V druhé půlce prvního roku (přibližně mezi ukončeným 6.–12. měsícem) následuje rekonstrukce patra. Uzavření rozštěpu patra do konce 1. roku věku je důležité z důvodu umožnění správného vývoje řeči. Uzavření rozštěpu zubního oblouku je indikováno individuálně mezi 7.–14. rokem života podle stupně prořezávání trvalého chrupu. Kromě těchto tří základních primárních korekcí rtu, patra a čelistního oblouku jsou v důsledku růstu a vývinu tkání v závislosti na typu a rozsahu obličejového rozštěpu často nutné u konkrétního pacienta další sekundární korekce. Chirurgická terapie rozštěpů tak velmi často pokračuje až do dospělosti [1, 4].

PROGNÓZA

Prognóza onemocnění je závislá jednak na typu rozštěpové vady, jednak na kvalitě spolupráce mezi zdravotnickými specialisty a rodiči, později i spolupráce samotného pacienta. Komplexní terapie je časově i psychicky náročná a pacienti zůstávají v péči multioborového rozštěpového centra až do dospělosti. Při dobré spolupráci všech zúčastněných však výsledky léčení umožňují rozštěpovým pacientům prožít plnohodnotný život.

PRŮBĚH PERIOPERAČNÍ PÉČE O NOVOROZENCE S ROZŠTĚPOVOU VADOU OBLIČEJE PŘI ČASNÉ NEONATÁLNÍ REKONSTRUKCI ROZŠTĚPU RTU A NOSU VE FNM

V případě, že se rodiče s pozitivní prenatální diagnostikou rozštěpové vady obličeje plodu rozhodnou pro časnou korekci rtu v neonatálním období, je s výhodou naplánovat narození novorozence v porodnici, kde se tato operace provádí. Samotná rozštěpová vada plodu ve většině případů neovlivňuje intrapartální péči o matku ani způsob porodu. Po porodu je novorozenec v přítomnosti rodičů vyšetřen neonatologem, který je podrobně informuje o zdravotním stavu, rozsahu rozštěpové vady obličeje a posléze kontaktuje plastického chirurga. Ten ve spolupráci s neonatologem, otolaryngologem a dětským anesteziologem stanoví termín časné korekce rozštěpu rtu. První hodiny po porodu jsou velmi důležité pro vytvoření pozitivní citové vazby mezi matkou a novorozencem, kterou podporuje těsný tělesný kontakt matky a dítěte skin to skin (tzv. bonding) a časné přiložení k prsu na porodním sále. Je to standardní postup, který je obzvláště důležitý pro děti s vrozeným handicapem a probíhá za pečlivé monitorace zdravotního stavu novorozeného dítěte. Z porodního sálu se poté matka společně s novorozencem přesouvá na roomingový pokoj na oddělení šestinedělí, kde zůstávají společně až do plánovaného operačního výkonu. Matku podporuje během pobytu

na oddělení erudovaný ošetrovatelský tým ve spolupráci s laktiční poradkyní v iniciaci přirozené výživy kojením, které je u izolovaného rozštěpu rtu většinou možné bez větších problémů. U novorozenců s rozsáhlými celkovými rozštěpy, kde je kojení obtížné z důvodu nemožnosti vyvinout dostatečný podtlak v dutině ústní, se novorozenec přikládá k prsu stimulačně a matka je zaučena v odsávání mateřského mléka a alternativních metodách krmení nebo krmení pomocí speciálních lahviček, např. Haberman, Dr. Browns. Matka je informována o nutnosti zakoupení silikonových noztrilek, které napomáhají udržovat správný tvar nosních dírek po korekci nosu. Plastický chirurg je vkládá po operaci do nosu novorozence přímo na operačním sále. K optimálnímu výsledku korekce nosu a nosní přepážky je užívá dítě v průběhu 1. roku života. V případě, že je rozštěpová vada obličeje diagnostikována až postnatálně nebo se rodiče rozhodnou porodit dítě v místě bydliště, lze časnou korekci provést po transportu novorozence. Načasování operace je ideální mezi 2.–7. dnem po porodu a překlad domlouvá neonatolog odesílajícího pracoviště s neonatologem FNM nebo přímo s plastickým chirurgem (kontakty jsou uvedeny na konci článku). Novorozence, optimálně v doprovodu matky, přijímáme na oddělení intermediární péče pouze přímým překladem z odesílajícího pracoviště (nikoli z domova), ideálně s výsledky předoperačního vyšetření (krevní obraz, CRP, koagulace) a informovaným souhlasem rodičů s hospitalizací, operačním výkonem, podáním krevní transfuze i celkovou anestezí.

K časné korekci jsou indikováni pouze jinak zdraví novorozenci bez přidružených VVV. V předoperačním období se proto u všech novorozenců kromě laboratorního vyšetření provádí také sonografie CNS, ledvin a echokardiografické vyšetření jako screening případných VVV. Každý novorozenec absolvuje 1–2 dny před operací 3D sken obličeje (umožňuje monitorování tvaru, velikosti a pravo-levé asymetrie obličeje po cheiloplastice), vyšetření sluchu (otoakustické emise) a středoušních poměrů metodou multifrekvenční tym-



Obr. 1a. Anesteziologem zajištěný novorozenec v Trendelenburgově poloze

panometrie (výsledek koreluje s výskytem středoušního sekretu) na audiologickém pracovišti [10]. V den operace dostane novorozenec poslední mateřské mléko 4 hodiny před výkonem a zůstává v péči matky až do transportu na operační sál.

Novorozenci s rozštěpem jsou plastickým chirurgem ošetřeni v rámci operativy Dětské ORL kliniky FNM. Na operačním sále přebírá novorozence zkušený dětský anesteziologický tým. Periferní žilní vstup se zajišťuje na oddělení nebo až na operačním sále po uvedení novorozence do celkové inhalační anestezie, zde se také podává 1 dávka antibiotické profylaxe (standardně potencionovým širokospektrým aminopenicilinem). Zajištění dýchacích cest se provádí metodou přímé laryngoskopie endotracheální rourkou bez manžety (obr. 1a, b). Inhalační anestezie je vedena sevofluranem doplněným malou dávkou opiátů a standardně se kombinuje s regionální anestezí (infraorbitální blok). Výsledkem kombinované anestezie je nižší spotřeba celkových anestetik i opiátů a zároveň několik hodin přetrvávající pooperační analgezie. Nízká spotřeba opiátů umožňuje časnou extubaci novorozence na operačním sále.

Plastický chirurg před samotným výkonem provede otisk čelisti (umožňuje retrospektivní hodnocení růstu horní čelisti) a během vlastní plastické operace primární suturu rtu a nosu modifikovanou metodou dle Tennisona. Všechny tkáně včetně kůže jsou šity vstřebatelnými stehy a není třeba je odstraňovat. Krevní ztráty jsou vzhledem k pečlivé hemostáze minimální. V závěru se operační rána sterilně překryje fixační náplastí a do nosu se upevní noztrilky. Výkonu se u celkových rozštěpů pravidelně účastní i otolaryngolog. V závěru provede rhinopipharyngoskopii, otomikroskopii a při nálezu sekretu ve středoušní dutině paracentézu s odsátím sekretu. Tím je zahájena časná léčba středoušní patologie [10]. Délka samotné operace závisí na rozsahu postižení. U izolovaného rozštěpu rtu trvá přibližně 35–45 minut, u komplexních rozštěpů 60–75 minut. Velkou výhodou kombinované anestezie je možnost extubace převážné většiny



Obr. 1b. Sutura rtu u novorozence s celkovým levostranným rozštěpem těsně po operaci



Obr. 2a. Novorozенец s levostranným rozštěpem rtu, 1. pooperační den



Obr. 2b. Levostranný rozštěp rtu, 4. pooperační den, správná poloha nostril

novorozenců již na operačním sále. Pouze nepatrná část pacientů (většinou děti s rozsáhlými oboustrannými rozštěpy nebo po obtížné intubaci) zůstává po operaci intubovaná. Tito novorozenci se brzy extubují na oddělení JIP.

Po operaci předává anesteziologický tým spontánně ventilujícího novorozence neonatologickému týmu, který zajistí transport na oddělení intermediární péče (IMP), v případě intubovaného pacienta na neonatologickou JIP. V mezidobí se na IMP přestěhuje na roomingový pokoj také maminka. Prvních 12–24 hodin po operaci zůstává novorozenec za pečlivé monitorace vitálních funkcí na observačním boxe oddělení, kam mají rodiče neomezený přístup. Aktivně se tak spolupodílí na péči o novorozence již v časném pooperačním období, čímž se minimalizuje separace matky a dítěte. Do doby zahájení enterální výživy pokračuje částečná parenterální výživa z operačního sálu. Iniciace enterální výživy se zahajuje mateřským mlékem 2–4 hodiny po operaci obvykle s výbornou tolerancí a infuze je ukončena. K tlumení bolesti se používá standardně paracetamol, pouze v ojedinělých případech je nutná kombinace s jiným analgetikem (např. tramadol). Druhý pooperační den je již novorozenec společně s matkou na roomingovém pokoji, přikládá se k prsu a pokračuje se v kojení, alternativním krmení nebo v krmení savičkou. Matka se podrobně edukuje v péči o operační ránu a nostrilky. Vstupní vyšetření ergoterapeutem, který matce předvede masáž obličeje a šetrnou stimulaci okolí jizvy, probíhá 3.–4. pooperační den, u kompletních rozštěpů se provádí i vstupní vyšetření logopedem. Hojení operační rány v časném novorozeneckém období probíhá velmi rychle a u nekomplikovaných rozštěpů je rána

zhojena obvykle kolem 3.–5. pooperačního dne (obr. 2a, b). Stehy jsou vstřebatelné, není potřeba je odstraňovat. Propuštění je možné při nekomplikovaném průběhu v závislosti na zácvičku matky, obvykle 4.–5. pooperační den. První plánovaná kontrola plastickým chirurgem po korekci rozštěpu rtu a nosu probíhá v ambulanci ORL kliniky FNM za 4–6 týdnů zároveň s kontrolou sluchu, dle individuální potřeby je kontrola možná po telefonické domluvě kdykoli dříve.

VÝSLEDKY

V období 2005–2023 byla provedena ve FNM časná korekce rozštěpu rtu a nosu u 543 novorozenců. Do retrospektivní analýzy jsme zařadili 131 novorozenců, kteří byli operováni ve FNM v posledních 5 letech (leden 2019–prosinec 2023). Operaci provedl vždy stejný operátor tou samou operační technikou. K operaci byli indikováni pouze zdraví novorozenci po ukončeném 36. t.g. s nesyndromologickým rozštěpem obličeje bez přidružených VVV. Rozdělení

Tab. 2. Rozdělení souboru pacientů dle typu rozštěpu

	Vlevo	Vpravo	Oboustranný
Ret	19	8	3
Ret+čelist	12	7	3
Ret+čelist+patro	34	22	23
Celkem dětí	65	37	29
	131		

Tab. 3. Charakteristika souboru pacientů operovaných 2019–2023

Celkový počet dětí	131
Počet chlapců	86 (65 %)
Počet dívek	45 (34 %)
Průměrná porodní hmotnost (g)	3299,16
Prenatální diagnostika	106 (81 %)
Postnatální diagnostika	25 (19 %)
Počet dětí narozených ve FNM	99 (76 %)
Počet dětí narozených mimo FNM	32 (24 %)
Průměrný věk v den operace (medián)	6 dní
Průměrná délka anestezie (min)	106
Počet dětí extubovaných na operačním sále	115 (88 %)
Počet dětí extubovaných na JIP	16 (12 %)
Průměrný pooperační den při propuštění	5. den
Výživa – pouze VMM při propuštění	61 (47 %)
Výživa – VMM+formule při propuštění	50 (38 %)
Výživa – pouze formule při propuštění	20 (15 %)

VMM – vlastní mateřské mléko

pacientů dle typu rozštěpu je shrnuto v tabulce 2, skladba pacientů dle pohlaví, místa narození, průběhu anestezie a výživy při propuštění uvádí tabulka 3.

V pooperačním období jsme u žádného novorozence nezaznamenali výskyt hemodynamických ani respiračních komplikací, krvácivých projevů, anemie s nutností podání krevní transfuze, celkové infekce ani sepse. Lokální infekce ve smyslu superinfekce operační rány se vyskytla u méně než 2 % pacientů. Průměrná délka anestezie byla 106 minut, 88 % pacientů bylo bezpečně extubováno na operačním sále a pooperační péče probíhala se zapojením rodičů bez nutnosti separace dítěte na JIP. Všechny děti byly s dobrou tolerancí realimentovány do 4 hodin po operaci s možností ukončit parenterální výživu. Celkem 85 % novorozenců bylo po operaci kojeno (většinou novorozenci s rozštěpem rtu) nebo živeno odšťíkaným mateřským mlékem (většinou novorozenci s kompletním rozštěpem) podávaným alternativní metodou nebo speciální lahvičkou, což je důležité jak z výživového hlediska, tak z hlediska pozitivního vlivu na vztah mezi matkou a dítětem (obr. 3a, b; 4a, b; 5a, b).

**Obr. 3a.** Izolovaný pravostranný rozštěp rtu**Obr. 3b.** Vyzrálá jizva rok po operaci**Obr. 4a.** Celkový levostranný rozštěp obličeje**Obr. 4b.** Vyzrálá jizva rok po operaci



Obr. 5a. Oboustranný rozštěp rtu, čelisti a patra



Obr. 5b. Vyzrálá jizva rok po operaci

ZÁVĚR

Pro bezproblémový průběh anestezie a chirurgické provedení rekonstrukce rtu a nosu u novorozenců je důležitý pečlivý předoperační screening, vysoce kvalifikovaný personál se zkušenostmi s perinatální operativou a výborné přístrojové vybavení. Novorozenci jsou schopni operace pouze po vyloučení dalších eventuálních vývojových anomálií či patologických stavů vnitřního prostředí, jejichž řešení by mělo přednost před cheiloplastikou [10]. Z našich zkušeností plyne, že při splnění uvedených podmínek současně se zabezpečením perioperační péče zkušeným multidisciplinárním týmem složeným z neonatologů, anesteziologů, plastického chirurga, ORL specialisty a zkušeného ošetrovatelského personálu, jsou rizika celkové anestezie a operace v časném neonatálním období minimální. Snad nejvíce diskutovanou otázkou kolem novorozenecké operativy je bezpečnost celkové anestezie v rané fázi vývoje mozku a její vliv na pozdější vývoj. Závěry několika dosud provedených retrospektivních studií hodnotících tyto souvislosti nepotvrdily statisticky významné neurovývojové poruchy ani snížení IQ u dětí, které podstoupily celkovou anestezii v raném dětském období, nicméně k přesnější analýze výsledků jsou potřebné další studie [3, 6, 7].

Kontakty:

Plastický chirurg FNM, MUDr. Jiří Borský, Ph.D., tel. 603 444 951
 Novorozenecké oddělení s JIRP, FNM, primář prof. MUDr. Jan Janota, Ph.D. /
 ved. lékař MUDr. Radim Brabec, tel. 224 432 135
 Novorozenecké oddělení FTN Krč, primář MUDr. Jiří Zach, tel. 261 083 706
 Novorozenecké oddělení Gyn.-por. kliniky 3. LF UK a FN Královské
 Vinohrady, primář MUDr. Miloš Černý, tel. 267 162 735

LITERATURA

1. Borský J, Hubáček M, Kozák J, Kašparová M, Fišer J, et al. Rozštěpy rtu a patra, plánování počáteční fáze léčby a interdisciplinární péče u pacientů v novorozeneckém a batolecím věku [online]. *Čes. Stomatol. Prakt. Zub. Lék.* 2012; 112(1): 14–20. Dostupné z: <https://doi.org/10.51479/cspzl.2012.028>.

2. Boyce JO, Reilly S, Skeat J, Cahir P, Young M, et al. ABM Clinical Protocol #17: Guidelines for breastfeeding infants with cleft lip, cleft palate, or cleft lip and palate, revised 2019 [online]. *Breastfeed Med* 2019; 14(7): 437–444. Dostupné z: <https://doi.org/10.1089/bfm.2019.29132.job>.
3. Calteux N, Schmid N, Hellers J, Kumpan S, Schmitz B. Chirurgie néonatale des fentes labiales: Sécurité anesthésique et résultats chirurgicaux [online]. *Ann Chir Plast Esth* 2013; 58(6): 638–643. Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.anplas.2013.03.004>.
4. Fiala M, Košková O, Vokurková J, Bartošková J. Rozštěpy rtu a patra – principy primární i následné péče [online]. *Pediatr. Praxi.* 2017; 18(5): 297–299. Dostupné z: <https://doi.org/10.36290/ped.2017.057>.
5. Janota J, Straňák Z. Neonatologie. 3. vydání. Praha: EEZY 2023. ISBN 978-80-88506-07-2.
6. McCann ME, de Graaff JC, Dorris L, Disma N, Withington D, et al. Neurodevelopmental outcome at 5 years of age after general anaesthesia or awake-regional anaesthesia in infancy (GAS): An international, multicentre, randomised, controlled equivalence trial [online]. *Lancet* 2019; 393(10172): 664–677. Dostupné z: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(18\)32485-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(18)32485-1).
7. Petráčková I, Zach J, Borský J, Černý M, Hacklová R, et al. Early and late operation of cleft lip and intelligence quotient and psychosocial development in 3–7 years [online]. *Early Hum Dev* 2015; 91(2): 149–152. Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.earlhumdev.2014.12.015>.
8. Vokurková J, Elstnerová L, Košková O, Wechsler D, Fiala M, Jimramovský T, Bartošková J, Rohanová M, Skutková L. Neonatální rekonstrukce rtu při rozštěpové vadě obličeje – 10 let zkušeností FN Brno. *Neonatologické listy* 2015; 21(1): 28–30.
9. Włodarczyk JR, Wolfswinkel EM, Liu A, Fahradyan A, Higuchi E, et al. Early cleft lip repair: Demonstrating efficacy in the first 100 patients [online]. *Plast Reconstr Surg* 2022; 150(5): 1073–1080. Dostupné z: <https://doi.org/10.1097/PRS.00000000000009634>.
10. Text byl použit z dizertační práce MUDr. Jiřího Borského, Ph.D. (Nová modifikovaná metoda neonatální operace rozštěpu rtu, MUDr. Jiří Borský, Ph.D. Praha 2014).

Konflikt zájmu: žádný.

Došlo do redakce: 1. 3. 2024

Adresa pro korespondenci:

MUDr. Ildikó Szikorová
 Novorozenecké oddělení s JIRP
 Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol
 V Úvalu 84
 150 06 Praha 5
 e-mail: ildiko.szikorova@fnmotol.cz

Defekty břišní stěny – gastroschíza, omfalokéla

Orlová E.¹, Brejchová M.², Kučerová B.³

¹Novorozenecké oddělení s JIRP, FN Motol, Praha

²Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

³Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, Praha

SOUHRN

Defekty břišní stěny jsou častou vrozenou anomálií, se kterou se setkáváme v pediatričké populaci. Nejčastěji se vyskytujícím typem rozštěpových vad přední břišní stěny se stoupající celosvětovou incidencí u živě narozených dětí jsou gastroschíza a omfalokéla. Každá z těchto patologických jednotek má odlišný patofyziologický původ, klinické projevy a strategii léčby. Diagnostika je snadná pomocí ultrazvukového vyšetření již v raných stádiích těhotenství. Při podezření na vrozenou rozštěpovou vadu břišní stěny by se další prenatalní vyšetření a porod měly směřovat do perinatologického centra intenzivní péče s návazností na dětskou chirurgii. Postnatální transport pacienta do centra, které disponuje pracovištěm dětské (neonatální) chirurgie, je významným prediktorem komplikací, a proto má medicínské opodstatnění jen v případě defektu diagnostikovaného až po porodu. Volba vhodné chirurgické techniky a detailní pooperační monitorace pacienta jsou velmi důležité kvůli riziku rozvoje břišního kompartment syndromu. Dlouhodobé výsledky a přežití pacientů v České republice jsou na velmi dobré úrovni a jsou srovnatelné s nejvyspělejšími státy světa. Cílem sdělení je shrnutí současných poznatků o základních charakteristikách, léčebných strategiích, komplikacích a výsledcích u pacientů s těmito defekty.

KLÍČOVÁ SLOVA

gastroschíza, omfalokéla, intraabdominální tlak, břišní kompartment syndrom

SUMMARY

Abdominal wall defects – gastroschisis, omphalocele

Abdominal wall defects are some of the most common congenital anomalies met in the pediatric population. These defects include two separate pathologies: gastroschisis and omphalocele, which have divergent pathophysiologic origins, clinical manifestations, and management strategies. Both are usually diagnosed prenatally using fetal ultrasonography, and affected patients should be treated at centers with access to high-risk obstetric, neonatology and pediatric surgery services. Delivery outside a perinatal center is a significant predictor of complications for infants born with gastroschisis. Choosing the most suitable surgical technique, with detailed postoperative monitoring of the patient, is particularly important due to the risk of possible abdominal compartment syndrome. Overall, the long-term outcome and survival for these patients is good and the results of patients in Czech Republic are comparable to most developed countries in the world. In this review, we discuss the distinguishing features, current management strategies, and outcomes of patients with these defects.

KEYWORDS

gastroschisis, omphalocele, intra-abdominal pressure, abdominal compartment syndrome

Čes. Slov. Neonat. 2024; 30 (1) 19–24

ÚVOD

Omfalokéla a gastroschíza jsou nejčastěji se vyskytujícím typem rozštěpových vad přední břišní stěny se stoupající celosvětovou incidencí 1,9–5,1 na 10 000 živě narozených dětí [4].

Gastroschíza je paraumbilikální defekt břišní stěny s herniací nekrytých intraabdominálních orgánů do amniální dutiny. Udává se častější výskyt než u omfalokély s poměrem 1,5–2 : 1. Vyskytuje se ve stejném poměru jak u chlapců, tak u dívek a téměř 40 % pacientů je nedonošených či hypotrofičkových. Gastroschíza

nebývá spojena se zvýšeným výskytem chromozomálních a strukturálních malformací s výjimkou intestinálních atrezií, které jsou přítomny v 10–15 % případů, a retence varlete (15–30 % chlapců s gastroschízou). Gastroschízu charakterizuje herniace střevních kliček, eventuálně žaludku nebo gonád přes defekt břišní stěny, který bývá 3–4 cm velký, obvykle uložený vpravo od úponu pupečníku (obr. 1). Předpokládá se, že příčina této rozštěpové vady spočívá v zániku mezodermy formujícího přední břišní stěnu na podkladě uzávěru zásobující arterie ve 4.–6. týdnu gestace [8, 13]. Predisponující faktory jsou spojené s nízkým socioekonomickým

statusem rodičky, nižším věkem (pod 21 let) a abúzem návykových látek.

Poměrně často dochází ke zhoršení perfuze kliček střeva v defektu a v kombinaci s působením plodové vody na nekrytý orgán to může vest ke strukturálním a funkčním změnám střevní stěny, způsobujícím sníženou absorpční schopnost a motilitu.

Omfalokéla je ventrální defekt přední břišní stěny v oblasti pupečního prstence, při kterém dochází k herniaci intraabdominálních orgánů do báze pupečníku. Defekt břišní stěny je různě veliký, od 2 do 10 cm, herniované orgány jsou kryty amnioperitoneální membránou (obr. 2). Obsahem vaku jsou tenké a tlusté střevo se zachovalou normální anatomíí a funkcí, někdy játra, slezina a žaludek. Vznik omfalokély je spojen s chybným spojením ektomezodermových plotének a s poruchou rotace střev v průběhu repositionace fyziologické kýly, která se uskutečňuje mezi 6. a 11. týdnem gestace [8]. Omfalokéla je ve více než 30 % sdružená s dalšími chromozomálními a strukturálními anomáliemi. Nejčastější



Obr. 1. Gastrošchíza – defekt vpravo od pupečníku, vyhřezlé orgány nejsou kryty membránou.



Obr. 2. Omfalokéla – herniace intraabdominálních orgánů do báze pupečníku, vyhřezlé orgány jsou ve vaku kryté membránou.

genetické odchylky jsou trizomie 13., 18. nebo 21. chromozomu a Beckwithův-Wiedemannův syndrom. Mezi sdružené strukturální anomálie se řadí srdeční vady, vrozené vady urotraktu, perzistující *ductus omphaloentericus*, anorektální atrezie nebo kombinované vady – Cantrellova pentalogie, OEIS komplex (omphalocele, cloacal exstrophy, imperforate anus, spinal defects) [13].

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

Rozštěpové vady břišní stěny jsou dobře diagnostikovatelné ultrazukovým vyšetřením během pravidelných kontrol v průběhu těhotenství. Při potvrzení vady jsou těhotné následně odeslány do specializovaného centra, kde se doplňuje genetické vyšetření plodu k vyloučení přidružených vad (v případě omfalokély) a rodiče mají možnost prenatální konzultace s dětským chirurgem.

Gastrošchíza je diagnostikovatelná na prenatálním ultrazuku již ve 12.–13. týdnu gestace a rozděluje se na komplexní (tzv. complex gastroschisis, při narození je přítomna atrezie, perforace střeva, nekróza nebo volvulus) a jednoduchou nekomplikovanou gastrošchízou (tzv. simple gastroschisis) [5, 11]. Hlavním cílem následného ultrazukového sledování je především zhodnocení vývoje a růstu plodu se zaměřením na možný rozvoj růstové restrikce. Při zachování normální funkce placenty a uteroplacentární cirkulace není zpomalená růstová rychlost důvodem k předčasnému ukončení těhotenství. Ve 30. týdnu dokáže ultrazukové vyšetření kvantifikovat poškození střeva (obr. 3, 4), což následně nabízí možnost volby vhodné chirurgické techniky a optimalizace péče o pacienty, nicméně možnosti ultrazuku jsou limitované [7]. Hlavními markery ke zhodnocení rozsahu postižení jsou velikost defektu v břišní stěně, hodnota intraabdominální dilatace střeva plodu, ztlustění stěny eventrovaných kliček a přítomnost jiných herniovaných orgánů kromě tenkého střeva (tlusté střevo, žaludek, vaječník, nesestouplé varle). Dle současné literatury nejvíce spolehlivé markery těžkého poškození střeva jsou intraabdominální dilatace střeva (nad 10 mm) a ztlustění extraabdominální stěny střeva (nad 3 mm) [7, 9]. Existuje několik kontroverzních studií, které neprokázaly jednoznačný korelát mezi výskytem intraabdominální dilatace (často související s přítomností atrezie) a horším klinickým průběhem pacientů [3], ovšem je vhodné k prenatálním měřením přihlídnout a při chirurgickém výkonu se na hledání možné střevní atrezie více zaměřit, eventuálně při velkém otoku střevních kliček naložit silikonové silo pro gastrošchízu, aby byl eliminován břišní kompartment syndrom.

Diagnostika **omfalokély** je podobná a spočívá v podrobném prenatálním ultrazukovém vyšetření, které často odhalí i možné další sdružené vrozené patologie (obr. 5). Důležitým prognostickým faktorem je velikost

omfalokély, kdy defekty větší než 5 cm (často s obsahem parenchymových orgánů) jsou asociované s větší morbiditou a mortalitou a vyšším výskytem přidružených vrozených vad [1]. Omfalokély menší velikosti jsou naopak asociované s častějším výskytem genetických chorob. Důležitou součástí vyšetření je invazivní prenatalní diagnostika (stanovení karyotypu, případně array nebo molekulární genetické vyšetření). V případě časného odhalení omfalokély se přistupuje k rozsáhlému genetickému vyšetření včetně analýzy klinického exomu se zaměřením na často se vyskytující přidružené syndromy.

MOŽNOSTI CHIRURGIUCKÉHO ŘEŠENÍ, POSTOPERAČNÍ PRŮBĚH

Při podezření na vrozenou rozštěpovou vadu břišní stěny by se další prenatalní diagnostika a porod měly směřovat do perinatologického centra intenzivní péče



Obr. 3. Sonografické zobrazení dilatovaného úseku intraabdominálně uloženého střeva, stěna je štíhlá.



Obr. 4. Gastroschíza – sonografické zobrazení eventrovaných kliček střeva šíře do 7 mm, hraniční šíře stěny



Obr. 5. Sonografické zobrazení velké omfalokély, obsahující játra a střeva



Obr. 6. Ošetření novorozence na porodním sále, příprava k transportu, využití pláštěnky

s návazností na dětskou chirurgii. Transport pacienta po narození může zhoršovat postnatální průběh a je významným prediktorem komplikací, proto má medicínské opodstatnění jen v případě defektu diagnostikovaného až po porodu [16].

Obvykle se rodičky přijímají k plánovanému porodu ve 36.–38. týdnu. V současné době nejsou gastroschíza ani menší omfalokéla, která neobsahuje ve vaku játra, indikací k císařskému řezu, jelikož při vaginálním porodu nedochází k mechanickému poškození střev novorozence. V případě velké omfalokély s obsahem parenchymových orgánů by mohlo hrozit jejich poškození, proto v takových případech je naopak císařský řez indikován [13].

K ošetření pacienta po porodu a k následnému transportu lze použít standardní plastovou pláštěnku (pro předčasně narozené novorozence) vhodné velikosti, která zabrání vysušení a dalšímu mechanickému poškození orgánů v defektu (obr. 6). Po narození je pacient transportován na jednotku intenzivní péče pro



Obr. 7. Vyvěšené preformované silikonové silo



Obr. 8. Velká omfalokéla s vyšitým goretexovým sílem



Obr. 9. Operace omfalokély – uzávěr břišní stěny pomocí goretexové membrány

novorozence, kde minimálně po dobu 2 hodin probíhá poporodní adaptace a stabilizace. Nezbytnou součástí péče je zavedení nazogastrické sondy, zahájení parenterální výživy a antibiotické profylaxe. V případě omfalokély lze s operační korekcí vyčkat i delší dobu, k revizi se přistupuje minimálně po 24 hodinách po porodu, nejsou-li patrné známky orgánové ischemie.

Operační korekce gastroschízy se provádí v prvních hodinách po porodu a dle perioperačního nálezu je nutné zvolit vhodnou chirurgickou techniku. Primární uzávěr břišní stěny je metodou volby, pokud herniované kličky lze bez většího úsilí reponovat do břišní dutiny bez zhoršení ventilačních parametrů pacienta. Není-li tato repozice možná, je vhodné břišní stěnu uzavřít goretexovým sílem nebo v dnešní době preferovanou technikou – naložit na střevní kličky preformované průhledné silikonové silo. Preformované silikonové silo se naloží na herniované kličky a samoexpandibilní silikonový kroužek na okraji sila se vloží pod okraje defektu, defekt není nutné rozšiřovat (obr. 7). Silo se vyvěsí tak, aby byla břišní stěna pod tahem, tím se v průběhu několika dní dosáhne její dilatace [5, 12]. Během následujících 3–7 dnů se postupně střevní kličky v silu samy reponují do dutiny břišní a po jejich dokončeném sestupu lze silo sejmut a břišní stěnu bez tahu uzavřít. Právě volba sila před neuváženým primárním uzávěrem břišní dutiny pod velkým tahem je prevencí břišního kompartment syndromu, který je nejčastější příčinou úmrtí pacientů s gastroschíзой [5, 12, 13].

Přístup ke **korekci omfalokély** závisí na rozměru defektu a nepoměru mezi orgány ve vaku a velikostí dutiny břišní, na gestačním stáří, hmotnosti pacienta a přítomnosti přidružených anomálií. V prvních 24 hodinách života probíhá stabilizace a zhodnocení celkového stavu pacienta, doplňují se nezbytná vyšetření k upřesnění rozsahu postižení (echokardiografie, ultrazvukové vyšetření břišních orgánů a malé pánve, předoperační laboratoř, kontrola glykemie). U stabilních pacientů s malou omfalokélou obsahující jen střevní kličky je možný primární uzávěr břišní stěny společně s rekonstrukcí pupku. Jedná-li se o velkou omfalokélu obsahující i játra, kompletní repozice všech orgánů často není možná a volí se vícedobá operace s použitím goretexového sila, které se našije na břišní fascii a následně se zavěsí na rám vyhřívaného lůžka (obr. 8). Takto dočasně uzavřená břišní dutina pomalu dilataje a játra postupně klesají dovnitř. Po několika dnech až týdnech je možné při další operaci uložit orgány do břišní dutiny a často za pomoci goretexové membrány, nahrazující defekt ve fascii, definitivně uzavřít břišní dutinu (obr. 9) [1, 8]. U novorozenců ve špatném celkovém stavu nebo s velkým nepoměrem mezi orgány a dutinou břišní je primární neoperační léčba, v průběhu které dochází k epitelizaci vaku. Vak omfalokély je po celou dobu sterilně kryt a plastiku břišní stěny je možné provést v pozdějším věku dítěte.

Preferovaná chirurgická strategie by měla eliminovat repozici orgánů do břišní dutiny pod velkým tlakem a zohledňovat **možný rozvoj kompartment syndromu**, který může vést k rychlé multiorgánové dysfunkci. Ke zhodnocení pooperačního průběhu a kvantifikaci závažnosti útlaku břišních orgánů se používá měření intraabdominálního tlaku (IAT). U dětí by se IAT měl pohybovat kolem 4 mmHg (1–8 mmHg) [5, 14]. Jako rozvinutý břišní kompartment syndrom se definuje multiorgánová dysfunkce (oběhová a ventilační nestabilita, akutní selhání ledvin s oligurií až anurií, vedoucí k rozvratu vnitřního prostředí) s opakovaně naměřenou hodnotou IAT nad 20 mmHg. Mezi slibné techniky, které by umožnily lepší predikci klinického vývoje, by bylo měření dynamiky hladin I-FABP (intestinal fatty acid binding protein). Protein I-FABP je v nízkých plazmatických hladinách ukazatelem fyziologické obnovy enterocytů a jeho výrazné zvýšení svědčí o poškození střevní sliznice, ischemii a apoptóze buněk. Měření se provádí metodou ELISA ze vzorků moči, odebraných v definovaných intervalech a výsledek se vztahuje k aktuálním hodnotám kreatininu v moči. Výhodou metody je možnost dynamického a neinvazivního sledování, což v kombinaci s měřením nitrobřišního tlaku může přesněji kvantifikovat poškození střeva, predikovat u pacientů klinický vývoj a rozvoj kompartment syndromu [5, 10]. V současné době je to zatím jen experimentální metoda.

Po operaci jsou pacienti monitorováni na jednotce intenzivní péče a než dojde k obnově funkce a peristaltiky střevních kliček, podává se parenterální nutrice. Po odeznění období paralytického ileu, které někdy může trvat až 3–4 týdny, se cestou nazogastrické sondy zahajuje enterální výživa. Při dobré toleranci stravy, která se sleduje pomocí gastrických reziduí, pasáže stolice a klinického nálezu na bříše, je možné postupně znovu obnovit plný enterální příjem.

PROGNÓZA

Dlouhodobé výsledky u pacientů s gastroschízou jsou příznivé. Přežití pacientů je v ČR přes 90 %, což je srovnatelné s nejvyspělejšími státy světa. V některých případech může hrozit syndrom krátkého střeva, zvláště u pacientů s přidruženou komplikací jako je střevní atrezie, nekróza, perforace nebo volvulus. Další potenciální dlouhodobé

problémy, které lze u této skupiny pacientů očekávat, zahrnují cholestázu, opakující se nespecifické bolesti břicha nebo střevní obstrukci [13]. Nicméně na základě několika studií zaměřených na kvalitu života pacientů bylo prokázáno, že po 2 letech věku bylo průměrné skóre kvality života pacientů srovnatelné s publikovanými výsledky zdravých dětí [2, 6].

Celkové přežití novorozenců s omfalokélou je v současnosti kolem 80 %, u novorozenců s izolovanou omfalokélou více než 90 %. Hlavním určujícím faktorem prognózy je spojení se strukturálními nebo chromozomálními anomáliemi zodpovědnými za většinu úmrtí pacientů. Kromě komorbidit asociovaných s přidruženými vadami může dojít k rozvoji gastroezofageálního refluxu, ke vzniku ventrální kýly v důsledku oslabené břišní stěny a dalším komplikacím souvisejícím se stavem výživy a prospíváním [13, 15].

VÝSLEDKY FN MOTOL 2017–2023

V daném období bylo chirurgicky léčeno 59 pacientů s gastroschízou (tab. 1). Průměrná porodní hmotnost byla 2560 g (1460–3800 g), průměrný gestační věk byl 36 týdnů a 5 dní. Císařským řezem se narodilo 45,7 % pacientů, *per vias naturales* 54,3 %. Chirurgicky byli řešeni všichni pacienti, u 41 z nich (69,5 %) byl defekt uzavřen primární plastikou, u ostatních pacientů (30,5 %) s pomocí preformovaného silikonového sila. Z celého souboru zemřeli tři pacienti (letalita 5 %). Po narození se zjistila atrezie střeva u jedenácti pacientů (18,6 %), u sedmi pacientů byla vyšitá dočasná stomie, tři pacienti jsou dlouhodobě na částečné parenterální výživě pro syndrom krátkého střeva.

Ve stejném období bylo na Klinikou dětské chirurgie 2. LF UK a FNM přijato 24 pacientů s omfalokélou (tab. 1), kde se u jedenácti pacientů jednalo o velkou omfalokélu, u devíti z nich s obsahem jater. V sedmi případech byly zjištěny přidružené anomálie. Průměrná porodní hmotnost byla 2730 g (1100–3760 g), průměrný gestační věk 38 týdnů a 2 dny. Císařským řezem se narodilo 15 pacientů (62,5 %), ostatní spontánně vaginálně, celkem šest předčasně narozených. Chirurgické řešení podstoupili všichni pacienti, u 14 z nich se podařilo uzavřít defekt primární plastikou, u osmi pacientů pomocí Gore-Texu®. Letalita v souboru omfalokél byla 8,3 % (jedno úmrtí v novorozeneckém období a jedno úmrtí ve věku 4 měsíců).

Tab. 1. Soubor pacientů s defekty břišní stěny Fakultní nemocnice v Motole za období 2017–2023

Typ vady	gastroschíza	omfalokéla
Celkový počet pacientů (n)	59	24
Průměrná porodní hmotnost (g)	2560 (1460–3800)	2730 (1100–3760)
Průměrný gestační věk (týden + den)	36+5 (31+4–40+0)	38+2 (30+1–40+1)
Porod per S.C. (%)	45,7	62,5
Letalita (%)	5	8,3

ZÁVĚR

Omfalokéla a gastroschíza jsou nejčastěji se vyskytujícími typem rozštěpových vad břišní stěny. Prenatální ultrazvuková diagnostika může být nápomocná v predikci poškození střeva a optimalizaci další péče o pacienty. Měření IAT jako časného markeru rozvíjejícího se kompartment syndromu s cílem včas diagnostikovat a terapeuticky ovlivnit tuto závažnou pooperační komplikaci je nedílnou součástí pooperační péče. Dlouhodobé výsledky a přežití pacientů v České republice jsou velmi příznivé a jsou srovnatelné s nejspolehlivějšími státy světa.

LITERATURA

1. **Bauman B, Stephens D, Gershon H, et al.** Management of giant omphaloceles: A systematic review of methods of staged surgical vs. nonoperative delayed closure. *J Pediatr Surg* 2016; 51(10): 1725–1730. Dostupné z: doi: 10.1016/j.jpedsurg.2016.07.006.
2. **Carpenter JL, Wiebe TL, Cass DL, Olutoye OO, Lee TC.** Assessing quality of life in pediatric gastroschisis patients using the pediatric quality of life inventory survey: An institutional study. *J Pediatr Surg* 2016; 51(5): 726–729.
3. **Cohen-Overbeek TE, Hatzmann TR, Steegers EA, et al.** The outcome of gastroschisis after a prenatal diagnosis or a diagnosis only at birth. Recommendations for prenatal surveillance. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2008; 139: 21–27.
4. **Stallings EB, Isenburg JL, Rutkowski RE, Kirby RS, Nembhard WN, Sandidge T, Villavicencio S, Nguyen HH, McMahon DM, Nestoridi E, Pabst LJ; National Birth Defects Prevention Network.** National population-based estimates for major birth defects, 2016–2020. *Birth Defects Res* 2024; 116(1): e2301. Dostupné z: doi: 10.1002/bdr2.2301.
5. **Frybová B, Kokešová A, Vlk R, Rygl M.** Predikce poškození střeva u pacientů s gastroschízou. *Rozhledy v chirurgii* 2018; 97(3): 105–108.
6. **Frybová B, Kokešová A, Zemková D, Mixa V, Vlk R, Rygl M.** Quality of life in patients with gastroschisis is comparable with the general population: A questionnaire survey. *Biomed Pap Med Fac Univ Palacky Olomouc Czech Repub* 2017; 161(1): 75–79. Dostupné z: doi: 10.5507/bp.2016.059.
7. **Frybová B, Vlk R, Kokešová A, Rygl M.** Isolated prenatal ultrasound findings predict the postnatal course in gastroschisis. *Pediatr Surg Int* 2015; 31(4): 381–387. Dostupné z: doi: 10.1007/s00383-015-3675-2.
8. **Holcomb GW, Murphy JD, Ostlie DJ.** Ashcraft's Pediatric Surgery. 6th ed. Philadelphia: Elsevier 2014: 660–672.
9. **Huh NG, Hirose S, Goldstein RB.** Prenatal intra-abdominal bowel dilation is associated with postnatal gastrointestinal complications in fetuses with gastroschisis. *Am J Obstet Gynecol* 2010; 202: 391–396. Dostupné z: doi: 10.1016/j.ajog.2009.10.888.
10. **Kokešová A, Coufal S, Frybová B, Kverka M, Rygl M, Martin Camilla R.** The intestinal fatty acid-binding protein as a marker for intestinal damage in gastroschisis. *PLOS ONE* 2019; 14(1). Dostupné z: <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0210797>.
11. **Lap CC, Brizot ML, Pistorius LR, et al.** Outcome of isolated gastroschisis: An international study, systematic review and meta-analysis. *Early Hum Dev* 2016; 103: 209–218. Dostupné z: doi: 10.1016/j.earlhumdev.2016.10.002.
12. **Ross AR, Eaton S, Zani A, et al.** The role of preformed silos in the management of infants with gastroschisis: A systematic review and meta-analysis. *Pediatr Surg Int* 2015; 31: 473–483. Dostupné z: doi: 10.1007/s00383-015-3691-2.
13. **Slater BJ, Pimpalwar A.** Abdominal wall defects. *Neoreviews* 2020; 21(6): e383–e391. Dostupné z: doi: 10.1542/neo.21-6-e383.
14. **Suominen PK, Pakarinen MP, Rautiainen P, et al.** Comparison of direct and intravesical measurement of intraabdominal pressure in children. *J Pediatr Surg* 2006; 41: 1381–1385. Dostupné z: doi: 10.1016/j.jpedsurg.2006.04.030.
15. **Marshall J, Salemi JL, Tanner JP, et al; National Birth Defects Prevention Network.** Prevalence, correlates, and outcomes of omphalocele in the United States in 1995–2005. *Obstet Gynecol* 2015; 126(2): 284–293.
16. **Nasr A, Langer JC; Canadian Paediatric Surgery Network.** Influence of location of delivery on outcome in neonates with gastroschisis. *J Pediatr Surg* 2012; 47(11): 2022–2025. Dostupné z: doi: 10.1016/j.jpedsurg.2012.07.037.

Konflikt zájmu: žádný.

Došlo do redakce: 5. 3. 2024

Adresa pro korespondenci:

MUDr. Ekaterina Orlová
Novorozenecké oddělení s JIRP
Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
e-mail: ekaterina.orlova@fnmotol.cz

Vrozené srdeční vady u novorozenců s nízkou porodní hmotností

Kalužová K.¹, Chaloupecký V. st.², Materna O.², Janota J.¹

¹Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol, Praha

SOUHRN

Vrozené srdeční vady jsou jednou z nejčastějších příčin úmrtí u novorozenců ve všech váhových kategoriích. Novorozence nízké porodní hmotnosti definujeme jako novorozence s porodní hmotností pod 2500 g, může se jednat o donošeného hypotrofického novorozence nebo nedonošeného novorozence bez ohledu na jeho trofiku. Příspěvek se věnuje managementu péče o novorozence a také prezentuje výsledky našeho pracoviště v dané oblasti.

KLÍČOVÁ SLOVA

vrozená srdeční vada, novorozenec, nízká porodní hmotnost

SUMMARY

Congenital heart defects in low birth weight newborns

Congenital heart defects are among the most common causes of death in newborns in all weight categories. We define a low birth weight newborn as a newborn with a birth weight below 2500 g, it can be a full-term hypotrophic newborn or a premature newborn, regardless of its trophic status. This article addresses the care management of newborns and also presents the results of our hospital in this field.

KEYWORDS

congenital heart defect, newborn, low birth weight

Čes. Slov. Neonat. 2024; 30 (1) 25–30

ÚVOD

Všeobecně se u novorozenců s nízkou porodní hmotností (LBW, low birth weight) vyskytuje více komplikací než u novorozenců donošených, eutrofických. Protínají se zde tedy dvě množiny možných komplikací – jak vrozená srdeční vada, tak nízká porodní hmotnost. Vrozená srdeční vada (VSV) je jedním z rizikových faktorů [4] pro výslednou nízkou porodní hmotnost u novorozence s výjimkou nekorigované transpozice velkých cév (d-TGA). Prvním z důvodů je 2–3krát vyšší pravděpodobnost předčasného porodu, zejména u Fallotovy tetralogie, pulmonální stenózy, aortální stenózy, koarktace aorty, kompletního defektu atrioventrikulárního septa (AVSD) a defektu komorového septa (VSD). VSV také 2krát zvyšuje riziko růstové restriktce i u donošených novorozenců, zejména Fallotovy tetralogie, kompletní AVSD, hypoplastické levé srdce, velké VSD [3]. Na druhé straně je nízká porodní hmotnost riziková pro novorozence s VSV z důvodu omezené možnosti kardiokirurgické intervence a také jako další zátěž pro již tak zatěžovaný organizmus.

Zvýšený počet novorozenců s vrozenou srdeční vadou v kategorii nedonošených novorozenců oproti skupině donošených novorozenců není zcela jasně vysvětlitelný [5]. U mrtvě rozených novorozenců v nízkém gestačním týdnu je zvýšená prevalence chromozomálních abnormalit, které často zahrnují i vrozené srdeční vady, ovšem se stoupajícím gestačním týdnem jejich prevalence klesá. Vzhledem k různorodým datům a jejich nedostupnosti zejména v období šedé zóny, kdy je část mrtvě rozených plodů hodnocena jako potrat, je prevalence srdečních vad v uvedené kategorii obtížně hodnotitelná, přesto však lze vyzkoušet vyšší incidenci VSV, jako je koarktace aorty, dvojitýtoková pravá komora (DORV), hypoplastické levé srdce, *truncus arteriosus* a AVSD u mrtvě rozených novorozenců. Často ovšem není zcela jasné, zda to byla přímo srdeční vada, která vedla k úmrtí plodu či k předčasnému porodu. Také nebylo prokázáno, že by srdeční vada byla asociovaná s poruchou placentární funkce vedoucí ke komplikacím.

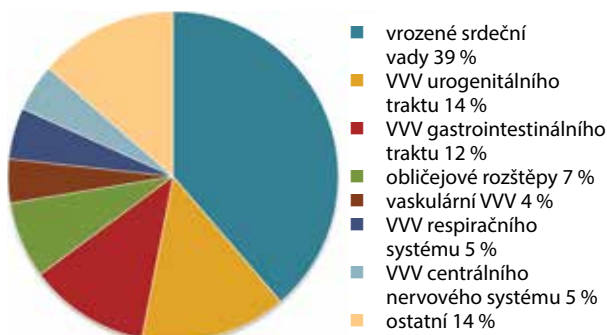
Donošení eutrofičtí novorozenci se závažnou vrozenou srdeční vadou mají zvýšenou morbiditu i mortalitu

oproti novorozencům bez srdeční vady [2, 6]. Přidá-li se k této vadě ještě rizikový faktor nízké porodní hmotnosti, ať již z důvodu nezralosti nebo růstové restrikce, morbidita i mortalita stoupá. Pro představu je uvedena studie [1] provedená v Children's Hospital of Philadelphia, ve které je retrospektivně srovnáván outcome pacientů s normální porodní hmotností a LBW pacientů po kardiochirurgickém výkonu. Studie uvádí, že pacienti s normální porodní hmotností měli 95% šanci dožít se propuštění, LBW pacienti 88% a pacienti s velmi nízkou porodní hmotností (VLBW) měli pouze 50% šanci. Studie má své limitace, zejména v tom, že z ní byli vyloučeni pacienti, kteří zemřeli před operací a také ti, kteří byli operováni až po 30 dnech života vzhledem ke strategii opatrného managementu nezralosti a operace až v době, kdy dosáhnou určité váhy. Jedná se o strategii, která se často uplatňuje i v našem perinatologickém centru.

Optimální management a shoda v postupech ohledně péče o novorozence není celosvětově vytvořena, většina států a často i jednotlivých perinatologických center si tvoří vlastní doporučené postupy, které se mohou v různé míře lišit dle zvyklostí i možností návazné péče [1]. Rozhodování o časně a odložené chirurgické intervenci závisí na řadě faktorů. Z chirurgického hlediska je jistě výhodou pacienta s vyšší hmotností. Zároveň je však časový interval, který novorozenec potřebuje, aby získal požadovanou hmotnost, pro něj rizikový z hlediska rozvoje možných dalších komplikací (např. ventilační nestabilita, rozvoj hypoperfuzní nekrotizující enterokolitidy). V současné době se preferuje postup ve více krocích, kdy se v akutní fázi provede tzv. paliativní výkon a v odložené době až výkon korekční. Velkou výhodou je možnost úzké spolupráce neonatologů, kardiologů a kardiochirurgů.

MANAGEMENT PÉČE VE FN MOTOL

Těhotné ženy, u jejichž dítěte byla již prenatálně diagnostikována VSV, která vyžaduje časnou intervenci



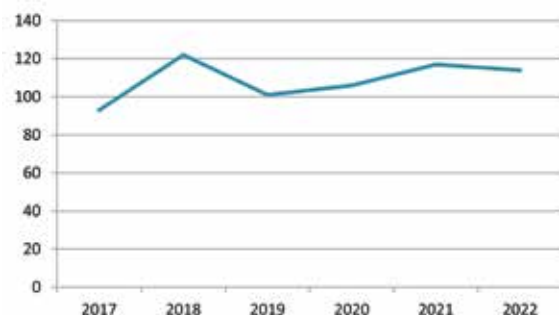
Graf 1. Poměr jednotlivých typů VVV u pacientů v péči neonatologů FN Motol v letech 2017–2022

či speciální péči, jsou pravidelně sledovány dětskými kardiology a je jim prováděno fetální ECHO. Podle vyvíjejícího se nálezu dochází k domluvě mezi Dětským kardiocentrem a naším oddělením – novorozeneckou JIRP, kam je novorozenec po porodu směřován [7]. Donošené děti s porodní hmotností nad 2000 g a předpokladem časně intervence jsou překládány již z porodního sálu do Dětského kardiocentra. Na našem oddělení zůstávají i pacienti z vyšších hmotnostních kategorií, u kterých není v blízké době nutná intervence. Novorozenci, kteří nedosáhli 2000 g, jsou ve většině případů hospitalizováni na novorozenecké JIRP a kardiologická péče je zajištěna formou četných konzilií.

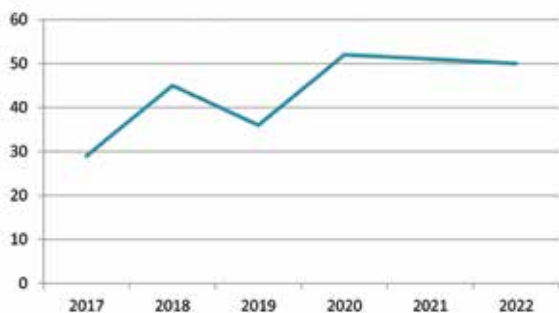
U nedonošených novorozenců nebo LBW novorozenců volíme často strategii odloženého definitivního kardiochirurgického výkonu. Novorozence po porodu stabilizujeme, zahájíme standardní péči o novorozence s nízkou porodní hmotností a spolu s kardiology plánujeme další postup dle postnatálního klinického stavu pacientů. U některých pacientů lze počkat do korekčního výkonu pouze při běžné péči. U pacientů se známkami srdečního selhávání zahajujeme příslušnou farmakoterapii. U další skupiny pacientů s ductus dependentním oběhem je řešením kontinuální aplikace prostaglandinů. U některých pacientů je nutné v průběhu poporodního vývoje provést tzv. paliativní výkon, který může překlenout období do definitivního korekčního výkonu. V případě našich pacientů se nejčastěji jedná o katetrizační balónkovou atrioseptostomii nebo o bandáž plicnice (či větví plicnice). V okamžiku, kdy novorozenci přesáhnou hmotnost 2000 g, případně dosáhnou 37+0 korigovaného věku, v ideálním případě splní obě podmínky, je možné již diskutovat o načarování korekčního řešení.

VÝSLEDKY PACIENTŮ S NÍZKOU PORODNÍ HMOTNOSTÍ A VROZENOU SRDEČNÍ VADOU VE FN MOTOL

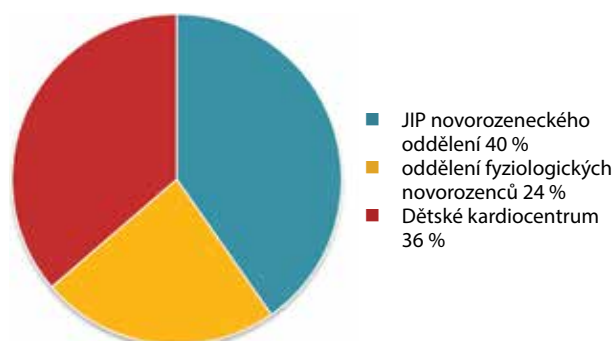
V našem perinatologickém centru dochází ke koncentraci pacientů s různými vrozenými vývojovými



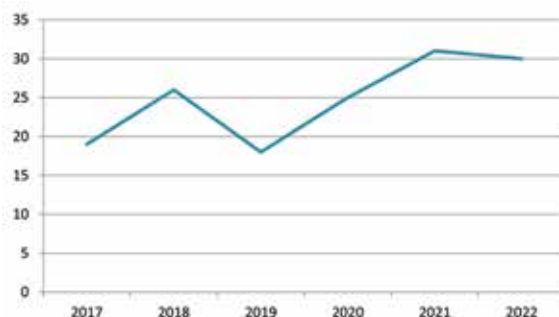
Graf 2. Vývoj absolutního počtu novorozenců s VSV ve FN Motol v letech 2017–2022



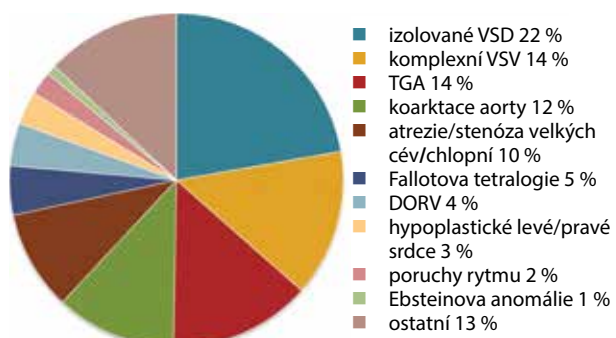
Graf 3. Vývoj počtu novorozenců s VSV vyžadujících péči JIP ve FN Motol v letech 2017–2022



Graf 4. Distribuce pacientů se všemi VSV dle oddělení



Graf 5. Vývoj počtu pacientů s VSV při nízké porodní hmotnosti



Graf 6. Podíl typů všech VSV v péči neonatologického oddělení FN Motol

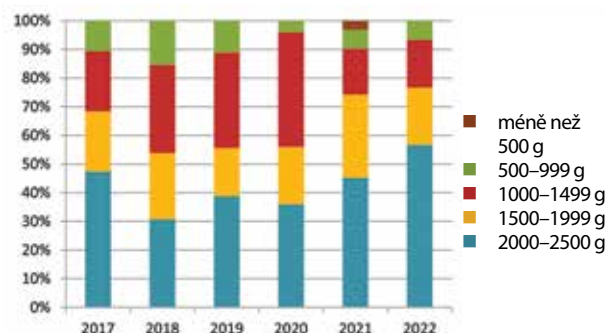
vadami (VVV) vzhledem k možnostem multioborové spolupráce a návaznosti péče na specializované obory včetně kardiologie. Kardiologičtí pacienti jsou naší nejpočetnější skupinou pacientů s vrozenou vývojovou vadou (graf 1).

V letech 2017–2022 bylo na našem perinatologickém pracovišti ošetřeno 1596 pacientů s VVV, z nichž bylo 652 pacientů kardiologických. Část srdečních vad se řadila mezi vady méně závažné, u kterých je možná péče na oddělení fyziologických novorozenců. Ovšem péči JIP si vyžádalo 262 pacientů a dalších 237 se překládalo přímo z porodního sálu do Dětského kardiocentra k další péči (graf 2, 4). V průběhu let dochází k mírnému nárůstu závažných VSV hospitalizovaných na našem oddělení a zároveň závažných VSV v kombinaci s nízkou porodní hmotností (graf 3, 5).

Nejčastější srdeční vadou na našem oddělení je i vzhledem k četnosti v populaci VSD, které ovšem v naší statistice srdečních vad hospitalizovaných na JIP příliš nefiguruje. Druhou výraznou skupinou VSV je transpozice velkých cév (TGA), DORV a atrezie/stenózy velkých cév, případně chlopní (graf 6).

Nejpočetnější váhovou kategorií ze všech LBW pacientů s VSV jsou novorozenci s porodní váhou 2000–2499 g, druhá v pořadí je váhová kategorie 1000–1499 g. V posledních letech dochází zejména k nárůstu kategorie 2000–2499 g a celkového počtu těchto pacientů. Trend mortality do jednoho roku věku je v posledních letech klesající u všech pacientů s nízkou porodní hmotností. V rozdělení kategorií dle hmotnosti je zřejmé, že stoupající porodní hmotnost má i výrazně pozitivní vliv na další outcome a na klesající mortalitu pacientů (grafy 7, 8, 9).

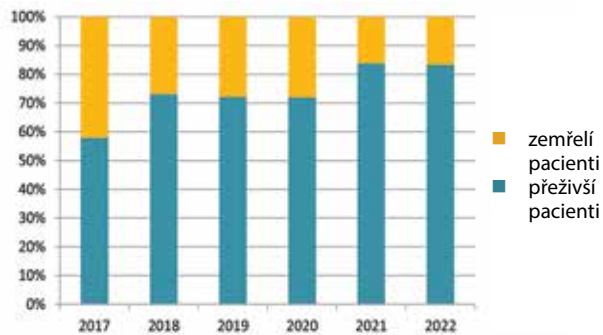
Pacienti s perzistující *ductus arteriosus* (PDA) spadají do zvláštní skupiny kardiologických komplikací u LBW novorozenců. V letech 2017–2022 bylo na našem pracovišti invazivně ošetřeno jedenáct pacientů s PDA, z toho deset kardiokirurgicky a u jednoho pacienta byl proveden úspěšný katetrizační uzávěr PDA. Tento pacient měl v době provedení výkonu 2420 g. Již o dva roky později, v roce 2024, byl stejný výkon úspěšný u pacientky o váze 1980 g. Dochází k postup-



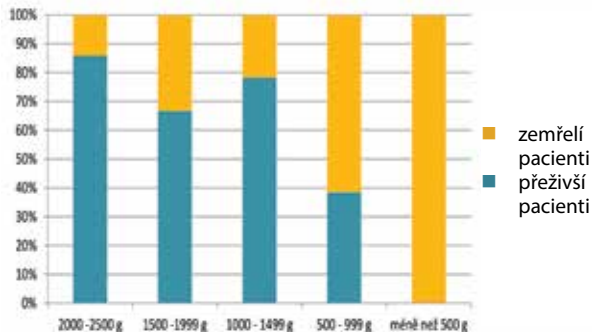
Graf 7. Rozdělení pacientů s VSV a nízkou porodní hmotností dle váhových kategorií

nému posunu katetizačních výkonů k nižším váhovým kategoriím.

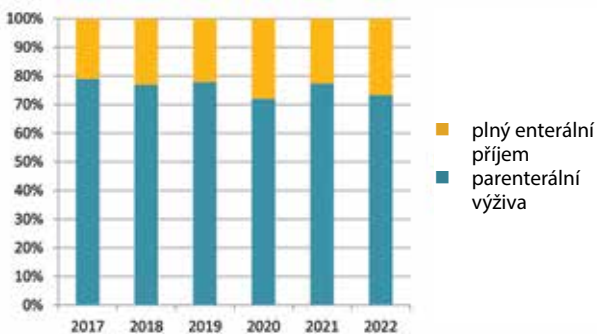
Z důvodu nízké porodní hmotnosti pacientů a s tím i často spojené nezralosti po porodu vyvstávají další komplikace, které přímo nesouvisí se samotnou srdeční vadou. Nezralí novorozenci mohou vyžadovat ventilační podporu, případně i podání surfaktantu při rozvoji syndromu dechové tísně (RDS, respiratory distress syndrom), často je také nutné zahájit podávání parenterální výživy. Plný enterální příjem vidíme časně po porodu zejména u kategorie novorozenců s porodní váhou 2000–2499 g. Skupina pacientů, kteří potřebovali ventilační podporu a podání surfaktantu,



Graf 8. Vývoj mortality pacientů s VSV a nízkou porodní hmotností v letech 2017–2022



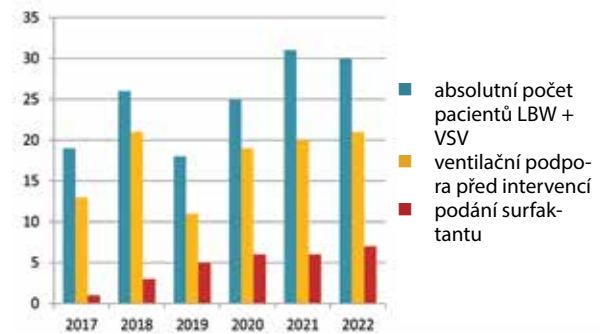
Graf 9. Mortalita pacientů s VSV dle váhových kategorií



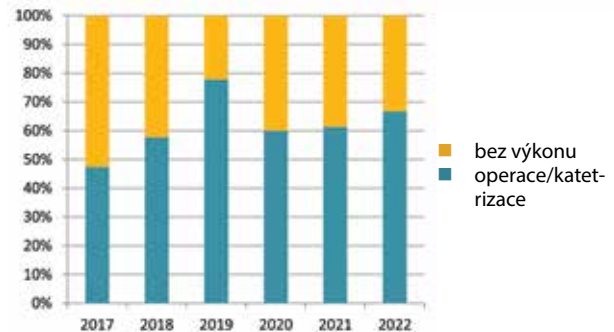
Graf 10. Nutnost parenterální výživy po porodu u novorozenců s VSV a nízkou porodní hmotností

byla v našem souboru menší. Významnou roli zde má především gestační týden, nikoli hmotnost (grafy 10 a 11).

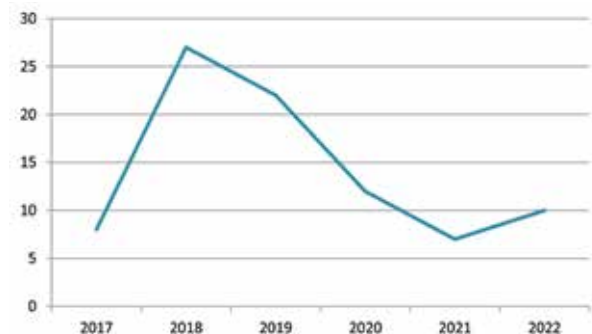
Ze všech našich pacientů s VSV a nízkou porodní hmotností podstoupilo kardiochirurgický nebo katetizační zákrok do jednoho roku věku 92 ze všech 149 pacientů [8]. U ostatních pacientů bylo možné buď postupovat konzervativně, nebo byli bohužel již od porodu v tak kritickém stavu, že zákrok u nich nebyl možný a zemřeli ještě před ním. Medián dní uplynulých od porodu k prvnímu zákroku byl za dobu 6 let 11,5 dne, vývoj v průběhu let znázorňuje graf 13.



Graf 11. Výskyt komplikací nízké porodní hmotnosti u pacientů s VSV



Graf 12. Poměr operačních výkonů a katetrizací u pacientů s nízkou porodní hmotností a VSV



Graf 13. Medián počtu dní od porodu po první výkon u pacientů s intervencí v letech 2017–2022

KAZUISTIKA

Jako příklad managementu péče o pacienty se srdeční vadou a nízkou porodní hmotností uvádíme naši pacientku, u které byla prenatalně diagnostikována transpozice velkých cév. Byla porozena ve 31. gestačním týdnu s porodní hmotností 1480 g po druhé kúře kortikoidů, která však proběhla 3 týdny před porodem. Stav dívky byl navíc komplikován tím, že v 16. týdnu těhotenství došlo k odtoku plodové vody. Celé těhotenství bylo vedeno již od diagnostiky VSV multioborově ve spolupráci gynekologů, neonatologů, kardiologů a byl zapojen i podpůrný



Obr. 1. Pacientka po prvním katetizačním výkonu s výraznými otoky v týdnu života



Obr. 2. Pacientka po definitivním kardiochirurgickém výkonu po překladi k další péči na naše oddělení

tým. Přání rodičů bylo věnovat dítěti maximální péči v případě zachování šance na úpravu srdeční vady.

Dívka po porodu zakřičela, avšak dále ji bylo pro apnoe nutné prodýchat Neopuffem, na nCPAPu (nasal continuous positive airway pressure) byla převezena na JIRP. Na oddělení došlo k rychlé deterioraci stavu, byla intubována, byl podán surfaktant, postupně byl proveden přesmyk z konvenční ventilace na oscilační, bylo zahájeno podávání iNO (inhalační oxid dusnatý) pro plicní hypertenzi. Kritický stav byl výsledkem kombinace nezralosti, hypoplazie plic při dlouhodobém anhydramniu a kritické srdeční vady.

V kritickém stavu dítěte byla provedena akutní balónková atrioseptostomie (BAS) v 6 hodinách života, po výkonu došlo k postupnému mírnému zlepšení stavu, byla však stále nutná intenzivní péče k udržení životních funkcí, včetně oscilační ventilace, oběhové podpory katecholaminy, kontinuálního podávání prostaglandinu E a substituce krevních derivátů.

V následujících 2 týdnech jsme pokračovali v terapii, přechodně došlo ke zlepšení klinického stavu pacientky, mohla být i extubovaná na nCPAP, pokračovalo se v kontinuální infuzi prostaglandinů. Opakovaně byla popisována široká PDA a zkraty na úrovni *foramen ovale* a VSD. Byla podávána parenterální výživa a částečná enterální výživa s cílem dosažení váhy dítěte nad 2000 g, aby mohla být provedena definitivní korekce.

Ve 34. gestačním týdnu korigovaného věku došlo k respiračnímu a oběhovému selhání s nutností umělé plicní ventilace (UPV), docházelo k uzavírání PDA bez reakce na prostaglandiny, což bylo provázeno významnou desaturací, síňová komunikace zároveň nebyla dostatečně volná, a proto byl proveden katetizační výkon – stenting PDA a opětovný BAS. Po výkonu došlo k výraznému klinickému zlepšení pacientky (obr.1). Poté již



Obr. 3. Pacientka po propuštění z našeho oddělení

byla stabilizovaná do 37. gestačního týdne, kdy byla při váze 2200 g indikována ke korekční operaci.

Byl proveden arteriální switch s Lecompteovým manévrem, uzávěr VSD a FoA (*foramen ovale apertum*), resekce PDA s exstirpační stentu a plastika levé větve plicnice záplatou. Výkon proběhl bez výraznějších komplikací, 3. pooperační den bylo možno uzavřít hrudník, 10. pooperační den byla přeložena zpět na naše oddělení k další péči (obr. 2). Zde byla časně uložena na specializovaný rooming-in na JIRP a v následujícím měsíci byla postupně vysazena oběhová a ventilační podpora, došlo k weaningu analgosedace, navýšení enterálního příjmu a nácviky pití savičkou. Ve 4 týdnech korigovaného věku (94. den hospitalizace) byla propuštěna do domácí péče (obr. 3). Fotografie pacientky zveřejňujeme s laskavým svolením rodičů.

ZÁVĚR

Data našeho pracoviště ukazují v letech stoupající trend v počtu hospitalizovaných novorozenců s nízkou porodní hmotností a s vrozenými srdečními vadami. U těchto pacientů je zásadní multioborový přístup a nutná blízká spolupráce kardiologů, kardiochirurgů a neonatologů a dále gynekologů, genetiků, anesteziologů, neurologů, farmakologů, podpůrného týmu, fyzioterapeutů a dalších specializací. Výsledky morbidity a mortality pacientů jsou srovnatelné s velkými světovými centry.

DOPORUČENÍ PRO PRAXI

Těhotné ženy, u jejichž dítěte byla diagnostikována závažná srdeční vada již v průběhu gravidity, jsou pravidelně sledovány echokardiografisty Dětského kardiocentra, kteří také následně vytvoří doporučení pro další postup – zda porod vést plánovaně ve FN Motol, nebo jinde v případě, že vada nebude vyžadovat intenzivní péči a intervenci časně po porodu.

Ne všechny vady jsou ovšem diagnostikovány prenatálně, a to platí i u předčasně narozených novorozenců. Po zjištění závažné srdeční vady u novorozence je nut-

né kontaktovat Dětské kardiocentrum FN Motol ohledně dalšího postupu a případně se domluvit na překlada. Novorozenci s hmotností pod 2000 g jsou obvykle směřováni na Novorozenecké oddělení FN Motol, po kardiologické konzultaci je nutné kontaktovat novorozenecké oddělení (JIRP), které zajistí volné lůžko a domluví načasování transportu.

LITERATURA

1. **Ades A, Johnson BA, Berger S.** Management of low birth weight infants with congenital heart disease [online]. *Clin Perinatol* 2005; 32(4): 999–1015. Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.clp.2005.09.001>.
2. **Best, K. E.; Tennant, P. W. G. a Rankin, J.** Survival, by birth weight and gestational age, in individuals with congenital heart disease: A population-based study [online]. *J Am Heart Assoc* 2017; 6(7): e005213. Dostupné z: <https://doi.org/10.1161/JAHA.116.005213>.
3. **Costello JM, Bradley S.** Low birth weight and congenital heart disease: Current status and future directions [online]. *J Pediatr* 2021; 238: 9–10.
4. **Elshazali H, Elshazali O, Elshazali H.** The relationship between birth weight and congenital heart disease at Ahmed Gasim Cardiac Centre, Bahri, Sudan [online]. *Sudan J Paediatr* 2017; 49–55. Dostupné z: <https://doi.org/10.24911/SJP.2017.2.6>.
5. **Puia-Dumitrescu M, Sullivan LN, Tanaka D, Fisher K, Pittman R., et al.** Survival, morbidities, and developmental outcomes among low birth weight infants with congenital heart defects [online]. *Am J Perinatol* 2021; 38(13): 1366–1372.
6. **Tanner K, Sabrina N, Wren C.** Cardiovascular malformations among preterm infants [online]. *Pediatrics* 2005; 116(6): e833–e838.
7. **Tomek V, Jičínská H, Pavlíček J, Kovanda J, Jehlička P., et al.** Pregnancy termination and postnatal major congenital heart defect prevalence after introduction of prenatal cardiac screening [online]. *JAMA Network Open* 2023; 6(9). Dostupné z: <https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2023.34069>.
8. Databáze pacientů z Dětského kardiocentra, 2023. Poskytnuto prof. MUDr. Václavem Chaloupeckým, CSc.
9. Statistika novorozeneckého oddělení FNM o pacientech s VVV, 2024

Konflikt zájmu: žádný.

Došlo do redakce: 1. 3. 2024

Adresa pro korespondenci:

MUDr. Kristina Kaluzová
Novorozenecké oddělení s JIRP
Gynekologicko-porodnická klinika 2.LF UK a FN Motol
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
e-mail: kristina.kaluzova@fnmotol.cz

CPAM, vrozená malformace dýchacích cest

Tichá K.¹, Kučerová B.², Křížová K.², Prosová B.³, Kelčík R.⁴, Košata J.⁴, Janota J.¹

¹Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Klinika dětské chirurgie 2.LF UK a FN Motol, Praha

³Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol, Praha

⁴Gynekologické oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

SOUHRN

Vrozená malformace dýchacích cest je jedna z nejčastějších vrozených plicních malformací. V její diagnostice sehrává důležitou roli prenatální ultrazvukový screening. Proto je vrozená vývojová vada ve většině případů známá již před porodem. Klinické projevy vady jsou variabilní a mohou se projevit v kterémkoli věku dítěte. Variabilita projevů se odvíjí od velikosti ložiska. Se zlepšující se ultrazvukovou technikou jsou často odhalena i ložiska dříve nedetekovatelná, která jsou zcela asymptomatická. Pro upřesnění každého nálezu je vhodná magnetická rezonance plodu, která nám pomůže v přesnější diferenciální diagnostice. Definitivní léčbou vrozené malformace dýchacích cest je chirurgická resekce ložiska. Její provedení se plánuje dle klinických projevů dítěte. Pokud se dítě narodí s dechovou tísní nebo se již brzy po porodu projevují dechové potíže, je operace indikovaná ihned. Avšak v novorozeneckém období je většina nálezů asymptomatická a operace se dá naplánovat s odstupem času. Dítě je pečlivě a pravidelně dispenzarizováno u praktického lékaře a v chirurgické ambulanci. Kolem 4.–5. roku je indikováno k CT vyšetření plic a dle nálezu je indikována operace. Operace je vysoce doporučována pro možný rozvoj respiračních infekcí nebo vznik maligního onemocnění v pozdějším věku. Celková prognóza vrozené vývojové vady je při pečlivém sledování a resekci ložiska příznivá. V článku jsou uvedeny údaje týkající se přístupů a léčby pacientů sledovaných a léčených na Novorozeneckém oddělení FN Motol a Klinice dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol.

KLÍČOVÁ SLOVA

vrozená malformace dýchacích cest, CPAM, prenatální ultrazvukový screening, magnetická rezonance plodu, dechová tíseň, chirurgická resekce

SUMMARY

CPAM, congenital pulmonary airway malformation

Congenital pulmonary airway malformation is one of the most common congenital lung malformations. Prenatal ultrasound screening plays an important role in its diagnosis. Therefore, in most cases, the congenital developmental defect is already known before birth. The clinical manifestations of the defect are variable and can appear at any age during childhood. The variability of clinical signs depends on the size of the deposit. With the improvement of ultrasound technology even the smallest congenital pulmonary airway malformations, which are completely asymptomatic, are often detected. Magnetic resonance imaging of the fetus is suitable to clarify the ultrasound finding, which will help us in more accurate differential diagnosis. Definitive treatment of congenital pulmonary airway malformation is surgical resection of the lesion. The surgery is planned according to the child's clinical manifestations. If a child is born with respiratory distress or breathing problems appear soon after birth, surgery is indicated immediately. However, in the neonatal period, most of the findings are asymptomatic and surgery can be postponed. In this case the child must be carefully and regularly examined by the general practitioner and the surgeon. Around 4–5 years of age, a CT scan of the lungs is indicated and, according to the findings, an operation is arranged. Surgery is highly recommended for the possible development of frequent respiratory infections or the development of a malignant disease in later life. With careful monitoring and resection of the lesion the overall prognosis of the congenital malformation is favorable. The article is presenting data regarding approaches and treatment of patients from the Department of neonatology and the Department of pediatric surgery, Motol University Hospital.

KEYWORDS

congenital pulmonary airway malformation, CPAM, prenatal ultrasound screening, fetal magnetic resonance, respiratory distress, surgical resection

Čes. Slov. Neonat. 2024; 30 (1) 31–36

ÚVOD

CPAM, zkratka kdysi známá jako cystická pulmonální adenomatoidní malformace, je dnes zkratkou pro vro-

zenou malformaci dýchacích cest. V minulosti se také používal název kongenitální cystická adenomatoidní malformace (CCAM, congenital cystic adenomatoid malformation) [6]. CPAM se řadí mezi vzácné vrozené

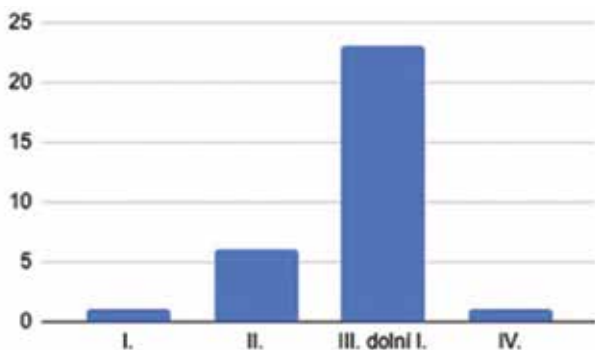
vývojové vady, zároveň je však nejčastější z vrozených plicních malformací. Její prevalence je 1/10 000–35 000 živě narozených dětí [7]. Pacient se může klinicky projevit ihned po porodu s dechovými potížemi nebo jinými projevy až v pozdějším věku.

Výskyt CPAM je sporadický. Dřívější teorie, která uváděla, že se vada váže na mužské pohlaví, nebyla potvrzena. Nejsou známy žádné rizikové faktory ze strany matky a ani genetická predispozice pro rozvoj CPAM [9]. Výjimkou je jedině malformace typu 4, která je asociovaná s familiárním nádorovým a dysplastickým syndromem způsobeným mutacemi v genu *DICER1* [5].

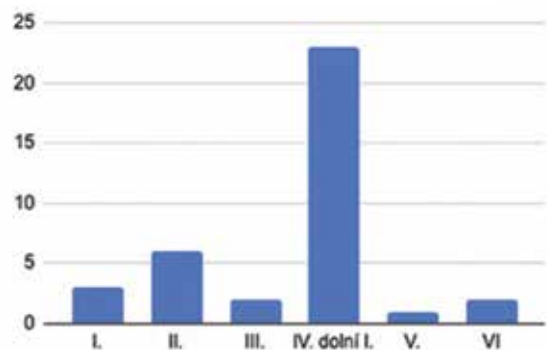
Vrozená malformace dýchacích cest je nejspíše zapříčiněná v abnormálním větvení dýchacích cest, ke kterému dochází při nerovnováze mezi proliferací a apoptózou během organogeneze. Přesný molekulární mechanismus vzniku není znám. K abnormálnímu větvení může dojít ve kterékoli lokalizaci na tracheobronchiálním stromu. Proto se může vyskytovat

v kterékoli plíci a laloku. Avšak je známo, že léze jsou ve většině případů vázány jenom na jeden lalok a nejčastější lokalizace je bazální [9]. Potvrzují to také statistiky z Kliniky dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, kde se provádí resekce ložisek CPAM. Za období od ledna 2004 do prosince 2023 bylo provedeno 68 resekcí. Nejčastějším výkonem byla jednostranná dolní lobektomie (graf 1, 2).

Klasifikace vady jsou dvě. Významnější je klasifikace dle histopatologického nálezu neboli dle Stockera [7], která má podklad v rozdílné lokalizaci vzniku malformace v dýchacích cestách. Dělí CPAM na 5 typů: typ 0–4 (tab. 1). Dle typu malformace lze předpokládat klinické komplikace, které se s ním pojí [9]. Druhé dělení je prenatální. Léze se dělí na základě velikosti cyst prostřednictvím ultrazvukového vyšetření na makrocystický a mikrocystický typ [2]. Mikrocystické léze obsahují cysty < 5 mm, jejich vzhled je spíše solidní. Makrocystické léze obsahují jednu nebo více cyst s průměrem > 5 mm.



Graf 1. Resekce levé plíce (31 pacientů)
I. segmenty 1–3, II. horní lobektomie, III. dolní lobektomie, IV. pulmonektomie



Graf 2. Resekce pravé plíce (37 pacientů)
I. horní lobektomie, II. střední lobektomie, III. horní a střední lobektomie, IV. dolní lobektomie, V. dolní a střední lobektomie, VI. pulmonektomie

Tab. 1. Klasifikace dle Stockera, histopatologické dělení CPAM

	Výskyt	Popis
Typ 0	raritní	Jedná se o nejraretnější typ vady, která vychází z trachey nebo bronchů. Postihuje celé plíce. Prognóza u dětí je infaustní.
Typ 1	60–70 %	Vada vzniklá z distálních bronchů nebo proximálních bronchiolů, při které se v 95 % případů nachází jedna cysta o průměru 2–10 cm pouze v jednom laloku plic, cysta může být multilokulární. Maligní potenciál v dospělosti.
Typ 2	15–20 %	Vada vychází z dilatovaných terminálních bronchiolů. Způsobuje mnohočetné cysty o průměru 0,5 až 2 cm. Může být zaměnitelná s plicním sekvestrem, proto je důležité rozpoznat zásobovací cévy ložiska. Spojuje se s dalšími vrozenými vývojovými vadami.
Typ 3	5–10 %	Vada vychází z distálních dýchacích cest a alveolů. Jejich charakter může být cystický nebo v podobě solidního ložiska. Cysty v ložisku jsou v průměru 0,5 cm. Ložiska jsou velká, mohou postihnout celý lalok nebo několik laloků plíce. Děti se brzy po narození prezentují dechovými problémy nebo umírají již v novorozeneckém období.
Typ 4	5–10 %	Vada je výjimečná svou lokalizací, může se totiž vyskytovat multifokálně, tedy v obou plicích, ve více lalocích. Je asociovaná s možným vznikem pleuropulmonálního blastomu.

DIAGNOSTIKA

Diagnostika CPAM v dnešní době ve většině případů vede přes gynekologické ultrazvukové vyšetření před narozením dítěte (obr. 1). Při nálezů cystického ložiska se plánuje série ultrazvuků kvůli asociovaným vrozeným vadám a sledování možného vývoje hydropsu [2].

Pro upřesnění nálezů je doplňujícím vyšetřením magnetická rezonance plodu (obr. 2a, b). Tato metoda může pomoci i v diferenciální diagnostice [2]. Může pomoci rozlišit, zda se jedná o bronchopulmonální sekvestr, vrozenou brániční kýlu, lobární emfyzém, bronchogenní cystu či cystický teratom. V případě, že zobrazovací metody prokáží další vrozené vývojové vady, je namístě doplnit i genetické vyšetření.

U některých dětí může nastat situace, že již prenatalně byly sledovány pro cystické ložisko, avšak těsně před

porodem se ložisko nepodařilo zobrazit. V takovém případě by se mělo postupovat tak, jako kdyby ložisko bylo stále přítomné.

Postnatální verifikace malformace je daná zobrazovacími metodami. Může to být RTG srdce a plic nebo sonografické vyšetření plic pro ověření přítomnosti ložiska (obr. 3, 4).

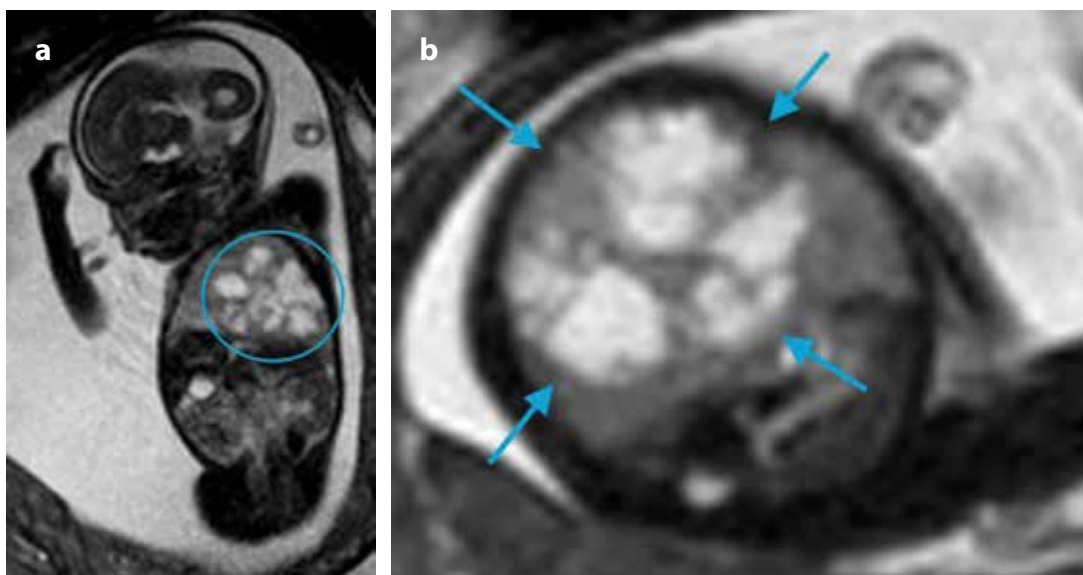
Při nejasnosti a pro lepší zobrazení léze se doporučuje CT nebo MRI. Načasování přesnějších vyšetření se odvíjí od rizikových faktorů ložiska. V případě, že je ložisko velké, způsobuje mediastinální posun a může působit klinické projevy po porodu a MRI nebo CT se provádí ihned (obr. 5). Nejsou-li uvedené rizikové faktory přítomny, lze s podrobnějšími vyšetřeními vyčkat do staršího věku. Při dobrém klinickém stavu dítěte se čeká do jeho 4–5 let věku, kdy se v celkové anestezii provádí CT plic (obr. 6, 7).



Obr. 1. Gynekologický prenatalní ultrazvukový nálezný



Obr. 3. RTG srdce + plic, je zobrazeno malé ložisko CPAM po porodu bez klinických projevů. Je patrná zvýšená plicní transparence a chudší plicní kresba vpravo v dolním plicním poli.



Obr. 2a, b. Magnetická rezonance plodu v 23. g.t., CPAM v pravém plicním křídle s mass efektem na mediastinum a závažnou hypoplazií levého plicního křídla
Mass efekt – stav, kdy léze způsobuje posun přilehlých orgánů.

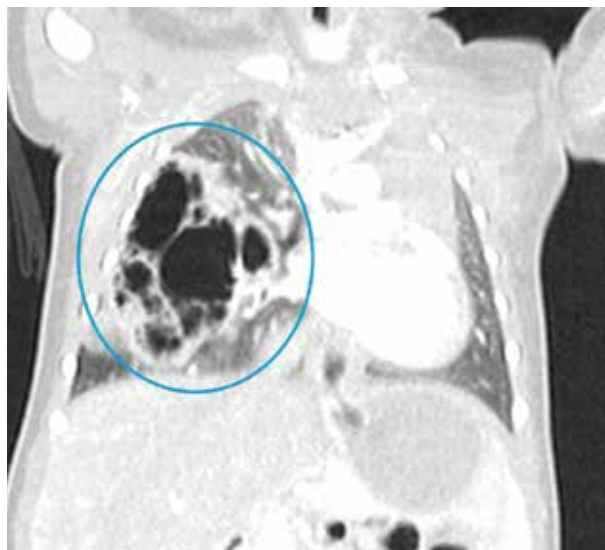
KLINICKÉ PŘÍZNAKY

Klinické příznaky CPAM jsou velmi variabilní [3]. Po porodu je přibližně 75 % dětí zcela asymptomatických. Zbýlých 25 % se může projevit dechovými potížemi, proto by měl být každý novorozenec s nálezem CPAM pečlivě sledován. Se zlepšující se technologií ultrazvuků se snižuje procento symptomatických případů. Je to dáno tím, že jsou zobrazeny i ty nejmenší léze, které jsou ve většině případů bez klinických projevů. Mezi nejčastější postnatální klinické projevy se řadí následu-

jící dechové potíže: tachypnoe, dyspnoe a grunting [4]. Další příznaky jsou cyanóza nebo prenatální známky jako polyhydramnion, ascites a hydrops. Prediktorem symptomatického průběhu po porodu je velikost ložiska. S nárůstem velikosti ložiska se zvyšuje i pravděpodobnost výskytu symptomů [9]. Další možné prenatální markery, při kterých můžeme očekávat horší poporodní průběh, jsou polyhydramnion, ascites a mediastinální posun. V případě, že ložisko nebylo zachyceno v prenatálním období, bývá nejčastějším projevem po porodu dušnost či bronchopneumonie (graf 3).



Obr. 4. RTG srdce + plíce, je zobrazeno větší ložisko vytvářející mediastinální posun.



Obr. 5. CT vyšetření u novorozence při klinických projevech CPAM v dolním laloku pravé plíce, snížení vzdušnosti v horním laloku vpravo, přesun struktur vlevo



Obr. 6. CT vyšetření dítěte v 5 letech věku s CPAM. Jsou patrné změny charakteru CPAM v dolním laloku dorzobazálně, vícečetné cysty jsou vyplněny tekutinou patrně jako zánětlivá komplikace.



Obr. 7. CT vyšetření dítěte v 5 letech věku s nálezem CPAM. Malformace je označena modrou barvou.

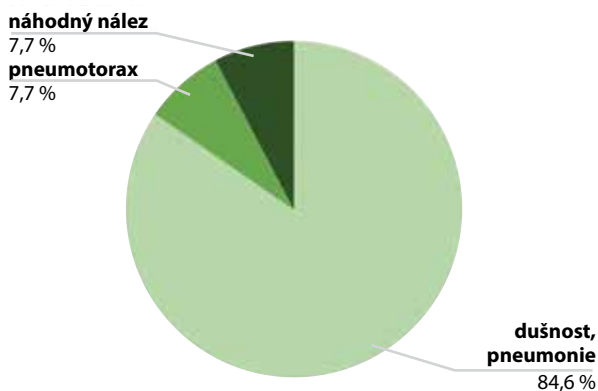
SPECIFICKÉ KLINICKÉ PŘÍZNAKY DLE HISTOPATOLOGIE

Vady typu 0 a 3 se pojí s úmrtím novorozence ihned po porodu. Specificky typ 2 se v 60 % vyskytuje s další vrozenou vývojovou vadou, například tracheoesofageální píštělí, bilaterální agenezí nebo dysgenezí ledvin, střevní atrezií, jinou plicní malformací nebo jinou vrozenou anomálií bránice, srdce, centrálního nervového systému nebo kostí. U typu 4 se může časem rozvinout malignita, pleuropulmonální blastom [9].

Novorozenci s asymptomatickým průběhem po porodu musí být po propuštění nadále pečlivě sledováni pro možný rozvoj komplikací v prvních letech života. Nejčastější komplikací u starších dětí je pneumonie, avšak některé CPAM se mohou projevit i spontánním pneumotoraxem.

PÉČE O NOVOROZENCE V PORODNICI

Po porodu jsou u každého novorozence s prenatalním údajem o cystickém ložisku v plicích kontinuálně moni-

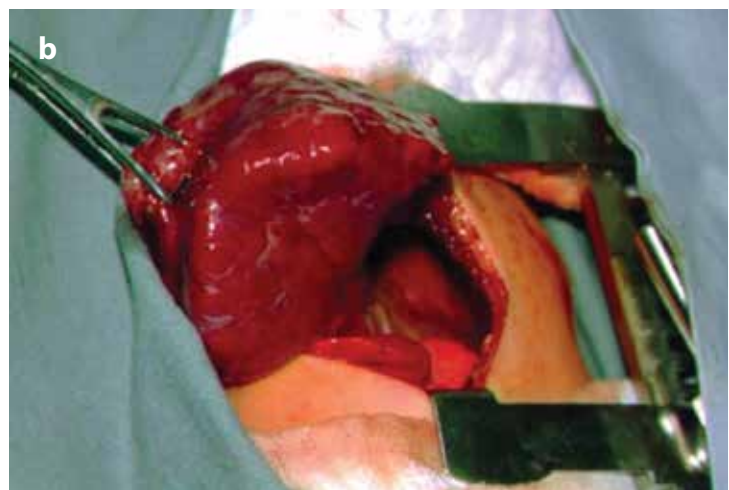
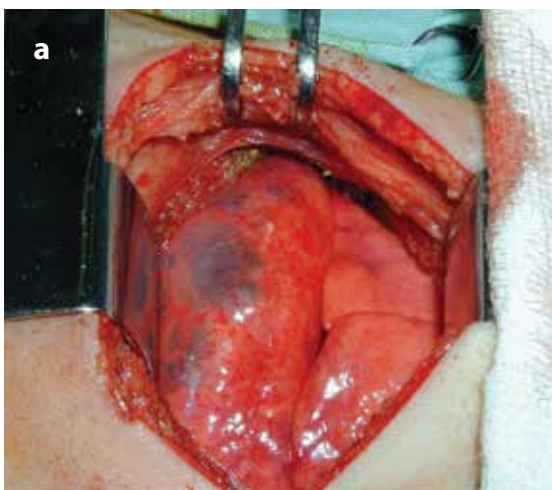


Graf 3. Četnost příznaků CPAM u postnatálních nálezů

torovány vitální funkce s důrazem na saturaci kyslíkem. Je samozřejmostí, že se vychází vstříc matkám, které nechtějí přijít o první okamžiky se svým dítětem. Proto, pokud jsou děti klinicky stabilní, plně podporujeme příkladání a rozvoj laktace pod dozorem zdravotních sester. Zůstává-li dítě stabilní do 3. dne života, není vystaveno žádnému dalšímu vyšetření. Třetí den života se provádí ultrazvuk plic nebo RTG srdce a plic pro verifikaci ložiska. Po zobrazení plic je namístě domluva na další péči s dětskými chirurgy. První situace, která může nastat, je, že ložisko je malé nebo není vůbec zobrazeno. Nejeví-li dítě žádné známky dechových potíží, může být propuštěno do ambulantní péče. Matka je informována o možných dechových potížích, které mohou nastat, a o případné nutnosti vyhledání lékařské pomoci. Každé takové dítě odchází z nemocnice s již předem domluveným termínem kontroly v dětské chirurgické ambulanci. Kontrola se ve většině případů plánuje za 1 měsíc od propuštění. Druhá situace nastává, když je zobrazeno rozměrnější ložisko, které se může, ale i nemusí projevovat klinickými příznaky. Důležitým faktorem v rozhodnutí o operaci není pouze klinický stav dítěte, ale také projev utlačení plíce nebo mediastinální posun u rozměrnějších ložisek.

STRATEGIE TERAPIE

U dětí se symptomatickým průběhem po porodu nebo velkým ložiskem, u kterého jsou očekávány komplikace, je indikovaná resekce už v novorozeneckém věku. Operace se provádí torakotomicky (obr. 8a, b) nebo torakoskopicky. V současnosti je snaha operace provádět torakoskopicky. Elektivně se provádí resekce u dětí s opakující se pneumonií. Stále však zůstává diskutabilní, kdy operovat děti bez zjevných potíží. V České republice (ČR) převládá postup preventivního odstranění ložiska přibližně v 5 letech [8]. Důvodem je možný vývoj častých infekcí a maligní potenciál ložiska ve starším věku [1].



Obr. 8a, b. Perioperační snímky s resekcí malformace

Dalším argumentem pro resekci ložiska je snaha vyhnout se subklinickým zánětům, které vznikají kolem ložiska a poškozují původně zdravou plicní tkáň a také komplikují operaci. Proto je tendence ve světě i v ČR provádět resekci v mladším věku. Čím déle subklinické záněty přetrvávají, tím hůře se plicní tkáň regeneruje, a delší je i hojení operační rány. Z dat od našich kolegů z Kliniky dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol se od ledna 2004 do prosince 2023 operovalo 68 dětí (z toho 33 dívek, 48 %). Prenatálně bylo ložisko rozpoznáno u 55 (80 %) pacientů. Z celkového počtu dětí bylo 21 (31 %) operováno v novorozeneckém věku.

Z pooperačního histologického nálezu se v 91 % případech jednalo o čistou CPAM, ve zbylých 9 % byla malformace kombinací cystického ložiska a sekvestru.

ZÁVĚR

Při diagnóze CPAM je důležité myslet na variabilitu příznaků této vady. Vada je kategorizovaná do pěti typů, které mohou mít různý klinický průběh a prognózu. Nejčastějším typem je typ 1 a největší maligní potenciál má typ 4. Standardem v péči o novorozence s CPAM je kontinuální monitorace saturací a pečlivé sledování klinického stavu první 3 dny života. Přibližně u čtvrtiny dětí se projevuje vada klinickými příznaky. Vedle klinického stavu se k diagnostickým postupům přidává zobrazení plic (rtg snímek nebo ultrazvukové vyšetření) 3. den života. Jediná kurabilní možnost řešení vady je chirurgická resekce, která se plánuje dle symptomatologie dítěte. Mortalita pacientů s CPAM je nízká. V souboru pacientů FN Motol v období 2004–2023 je dlouhodobé přežívání v 95 % případů. Uvedená data potvrzují fakt, že tato vrozená vývojová vada má velmi příznivou prognózu.

Dítě s prenatálně diagnostikovanou CPAM má být porozeno v centru, kde je možná adekvátní diagnostika a chirurgická léčba. Dojde-li k porodu dítěte s prenatálně diagnostikovanou CPAM mimo specializované centrum či je diagnóza zjištěna až po porodu, je nutné konzultovat chirurgické pracoviště (Klinika dětské chirurgie FN Motol). Rozhodnutí o transportu i směřování pacienta následně vyplývá z celkového stavu a případných komplikujících faktorů (nezralost,

přidružené vady). V rámci FN Motol mohou být pacienti přijati na novorozenecké nebo chirurgické pracoviště.

LITERATURA

1. **Draganovičová J, Hyrší M, Jiroušek M, Hanke I, Hornychová H, Kočová E.** Kongenitální plicní malformace (CPAM typ I), diagnóza dětského věku u dospělé pacientky. *Čes. Radiol.* 2019; 73(4): 267–270. Dostupné z: http://www.cesradiol.cz/dwnld/CesRad_1904_267_270.pdf.
2. **Egloff A, Bulas D, et al.** Congenital pulmonary airway malformation prenatal diagnosis and management. Up to date 2023. Dostupné z: <https://www.uptodate.com/contents/congenital-pulmonary-airway-malformation-prenatal-diagnosis-and-management?csi=1b27a355-9351-49fc-a3d3-23d4dd7953fe&source=contentShare>.
3. **Gleason ChA, Juul SE.** Disorders of the pleural cavity. In: *Avery's diseases of the newborn*, 10th ed. Philadelphia: Elsevier 2018: 708–712. ISBN 978-0-323-40135-5.
4. **Gomella TL.** Neonatology: Management, procedures, on-call problems, diseases, and drugs, 8th ed. New York: McGraw-Hill Medical 2020: 188–189, 679. ISBN 978-1-259-64481-8.
5. **Hořínová V, Drábová K, Nosková H, Bajčiová V, Šoukalová J, Černá L, Hůrková V, Slabý O, Štěrba J.** Syndrom DICER1. *Klin. Onkol.* 2019; 32(Suppl 2): 25123–25127. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/klinicka-onkologie/2019-supplementum2/syndrom-dicer1-113315>.
6. **Aryal K, et al.** Congenital pulmonary airway malformation (CPAM): A case report and review of the literature. *Radiol Case Rep* 2023; 18(10): 3483–3486. Dostupné z: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1930043323004594>.
7. **Mehta PA, Sharma G.** Congenital pulmonary airway malformation [online]. Treasure Island: StatPearls 2023. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK551664/>.
8. **Mihál V, Kopřiva F, Vyhnanek M, Šnajdauf J, Michálková K, Venháčová P.** Oslabené dýchání a kašel jako první příznaky kongenitální malformace dýchacích cest. *Pediatr. Praxi.* 2012; 13(6): 415–417.
9. **Oerman ChM, et al.** Congenital pulmonary airway malformation. Up to date 2023. Dostupné z: <https://www.uptodate.com/contents/congenital-pulmonary-airway-malformation?csi=91e7b53f-7619-4758-a2ae-d074f71403e6&source=contentShare>.

Konflikt zájmu: žádný

Došlo do redakce: 5. 3. 2024

Adresa pro korespondenci:

MUDr. Katarina Tichá
Novorozenecké oddělení s JIRP
Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
e-mail: katarina.ticha@fnmotol.cz

Malformace vena magna Galeni

Kubátová A.¹, Pádr R.²

¹Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol, Praha

SOUHRN

Malformace vena magna Galeni je velmi vzácná, život ohrožující vrozená vada mozkových cév. Velikost a typ malformace má zásadní vliv na klinické projevy, především na hemodynamiku. V novorozeneckém věku se nejčastěji setkáváme s choroidálním typem, který způsobuje srdeční selhání novorozence krátce po narození, nebo dokonce již prenatálně. Pacienti vyžadují multioborový přístup. Kausální terapie náleží do rukou intervenčních radiologů. Vzhledem k metodám a vysoce specializované péči na novorozeneckých jednotkách intenzivní péče již není mortalita pacientů 100% tak, jako tomu bylo ve 20. století. Přesto se stále jedná o onemocnění s vysokou mortalitou i morbiditou. Článek je doplněn krátkým přehledem našich pacientů z posledních 12 let.

KLÍČOVÁ SLOVA

malformace vena magna Galeni, novorozenci, srdeční selhání, embolizace

SUMMARY

Vein of Galen aneurysmal malformation

Vein of Galen aneurysmal malformation is a rare life threatening congenital malformation of cerebral vessels. Size and type of malformation has a major influence on clinical manifestations especially on hemodynamics. In the neonatal period the most common type is choroidal which causes heart failure in the newborn shortly after birth or even prenatally. Patients need multidisciplinary approach. Causal therapy belongs to the hands of interventional radiologists. Thanks to these methods and highly specialized care in neonatal intensive care units the mortality of these patients is no longer 100% as in the 20th century. Nevertheless, it is still a disease with high mortality and morbidity. The article is supplemented with a short overview of our patients from the last 12 years.

KEYWORDS

malformation of vena magna Galeni, neonates, heart failure, embolization

Čes. Slov. Neonat. 2024; 30 (1) 37–45

ÚVOD

Celosvětová incidence malformace vena magna Galeni (VGAM, Vein of Galen aneurysmal malformation) se udává 1 na 25 000 živě narozených dětí. VGAM tvoří přibližně 1 % cerebrovaskulárních malformací [3, 5, 7, 9, 10]. Dle literatury je četnost postižení stejná u obou pohlaví. Některé zdroje však uvádějí, že chlapci bývají postiženi častěji než dívky [10]. To potvrzuje i skladba pacientů Novorozeneckého oddělení FN Motol.

ETIOPATOGENEZE VGAM

Vena magna Galeni neboli vena cerebri magna je žíla na spodině mozkových hemisfér, která odvádí krev z přední a centrální oblasti mozku do splavů v zadní jámě lebni. Vzniká z embryonální prosencefalické Markowskioho žíly, která fyziologicky regreduje. VGAM vzniká nejčastěji v průběhu 6.–11. gestačního týdne (g.t.), kdy se vytváří spojení mezi choroidálními arteriemi a Markowskioho

žilou. Primitivní cévy se zde kříží a jsou odděleny pouze tenkou dvojvrstvou endoteliálních buněk. Při poruše diferenciaci dochází k vytvoření spojení mezi arteriemi a vénami a vlivem turbulentního toku krve dochází k poruše diferenciaci a malformace se zvětšuje [3, 6, 9].

PATOFYZIOLOGIE VGAM

Malformace může způsobit srdeční selhání plodu již prenatálně, což může vést až ke vzniku hydropsu plodu. Často však i velké malformace s vysokým průtokem krve srdeční selhání plodu nezpůsobí, protože nízký odpor ve VGAM je balancován nízkou vaskulární rezistencí v placentě. To se samozřejmě mění kardiovaskulární adaptací novorozence po porodu. Po narození dochází ke zvýšení průtoku krve nízkoodporovou malformací, zvyšuje se žilní návrat ve vena cava superior a dochází k přetížení pravého srdce, které dilatuje. Dále se zvyšuje tlak v plicních arteriích a rozvíjí se plicní hypertenze, na tepenné dučeji vzniká pravo-levý zkrat a v oblasti

oblouku aorty a v distální aortě dochází k reverznímu toku krve.

Pro vysoký průtok krve malformací vzniká tzv. steal fenomén životně důležitých orgánů, které jsou nedostatečně prokrveny. Nedosažené metabolické nároky orgánů vedou k rozvoji laktátové acidózy. Téměř třetina dětí má také sníženou koronární perfuzi, což vede k ischemii myokardu [2, 3] (schéma 1).

Malformace již prenatálně svou velikostí také ovlivňuje parenchym centrálního nervového systému (CNS) a často dochází ke vzniku hydrocefalu. To je způsobeno několika mechanismy: neefektivní reabsorpce mozkomíšního moku při venostáze kolem VGAM, dále mohou být špatně vyvinuté arachnoidální granule a v neposlední řadě může dojít také k obstrukci mokovodů objemnou malformací. V případě, že je hydrocefalus přítomen již při narození, je nutné nejdříve léčit srdeční selhání a vlastní malformaci katetrizačními technikami. Pokud bychom hydrocefalus řešili jako první, byl by pacient po oddělení mozkomíšního moku ohrožen krvácením a zvýšením průtoku krve malformací. Již prenatálně může také dojít k rozvoji krvácení do CNS, ischemickým změnám, lézím bílé hmoty či globální atrofii CNS [2, 3, 5].

Komentář ke schématu 1b: Až 80 % srdečního výdeje může proudit přes VGAM. Krev z VGAM se vrací do srdce dilatovanou VCS. Ve VCS může být až 10krát vyšší průtok krve. Pravé srdce je dilatované, mezikomorová přepážka je vyklenutá doleva. Krev proudí

přes otevřené *foramen ovale apertum* (pravo-levý zkrat). Zůstává otevřený *ductus arteriosus* s významným pravo-levým zkratem. V plicnici je zvýšený tlak, již prenatálně dochází k rozvoji plicní hypertenze. V transverzální a distální aortě jsou reverzní průtoky krve. Dolní část těla je nedostatečně zásobena krví. Až 30 % dětí má ischemii myokardu při snížené koronární perfuzi.

KLASIFIKACE VGAM

Existují různé klasifikace VGAM. V novorozeneckém období se nejčastěji používá klasifikace dle Berensteina a Lasjaunise, která rozlišuje dva základní typy malformací. Dělení vychází z embryologického podkladu a anatomie cév.

Prvním typem je **choroidální typ** (převzato z anglické literatury), kde jsou zkraty lokalizovány v přední části *vena mediana prosencephali*. Tento typ malformace je složený z četných přívodných tepen a je charakterizovaný vysokým průtokem krve malformací, což může vést k srdečnímu selhání plodu před narozením či novorozence již v prvních dnech života.

Druhý typ je **murální typ**, který je složený z jedné či několika přívodných tepen, které se spojují s rozšířenou žilou v jednom místě. Murální typ má nízký průtok krve, a tudíž se ve většině případů klinicky projevuje v pozdějším věku.

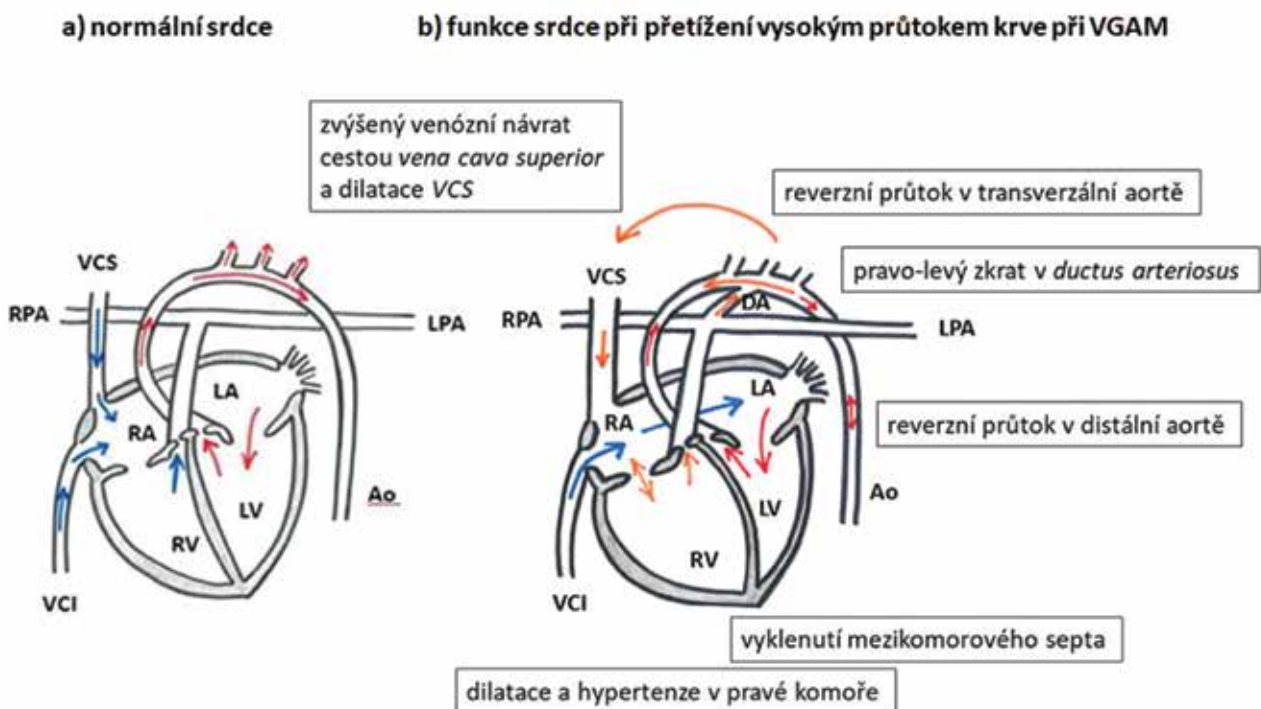
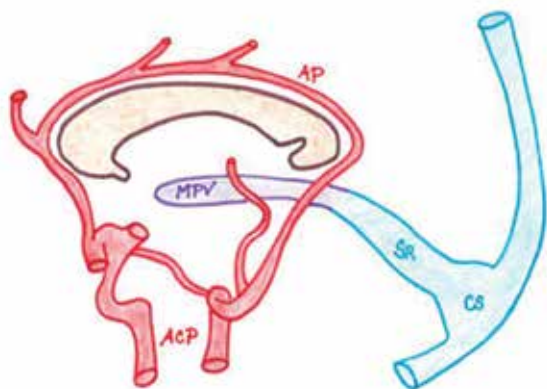


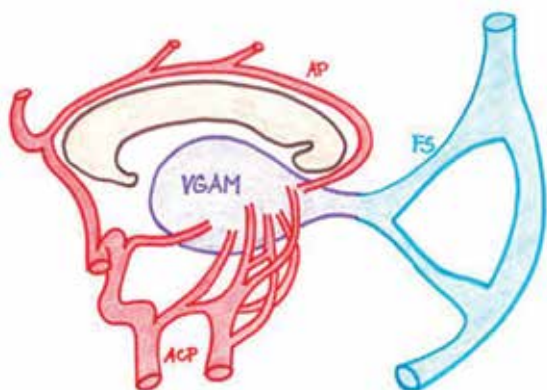
Schéma 1. Patofyziologie VGAM, hemodynamické změny dle MJ Cory, et al. 2023 [3]. Schéma normální struktury a funkce srdce (a), schéma znázorňující srdeční selhání s vysokým srdečním výdejem při VGAM (b).

RA – pravá síň (right atrium), RV – pravá komora (right ventricle), LA – levá síň (left atrium), LV – levá komora (left ventricle), VCS – vena cava superior, VCI – vena cava inferior, RPA – pravá plicní arterie, LPA – levá plicní arterie, DA – ductus arteriosus



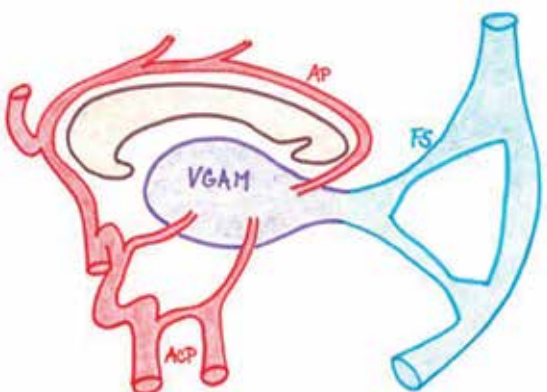
Obr. 1. Normální anatomie – normální propojení perikalózních arterií a větví zadních mozkových arterií během fetálního života

MPV – střední prosencefalická žíla (Markowskiho), zadní část přetrvává jako Galenova žíla neboli *vena magna cerebri* (Galení); ACP – *arteria cerebri posterior*; AP – *arteria pericallosa*; SR – *sinus rectus*, žilní splav začínající na soutoku *vena magna cerebri* a *sinus sagittalis inferior* a ústící do *confluens sinuum*; CS – *confluens sinuum*, propojení *sinus rectus*, *sinus sagittalis superior*, *sinus occipitalis* a *sinus transversus*



Obr. 2. VGAM, choroidální typ s četnými arteriálními přítoky do malformace

VGAM – malformace *vena magna Galeni*; FS – falcinní sinus, fetální struktura umístěná ve *falx cerebri*, odvádí hluboký mozkový žilní systém do horní sagitální dutiny, za normálních okolností po narození involvuje, vychází z Galenovy žíly.



Obr. 3. VGAM, murální typ

Je nutné zdůraznit, že většina novorozenců s VGAM má choroidální typ malformace, a tedy celkově horší průběh a prognózu [1, 4, 5, 6, 7, 10, 12] (obr. 1–3).

DIAGNOSTIKA VGAM

Prenatální diagnostika a zobrazovací metody

Diagnostika je možná již prenatálně. Prvním vyšetřením bývá prenatální ultrazvukové vyšetření plodu, které je při podezření na VGAM doplněno magnetickou rezonancí centrálního nervového systému (MRI CNS) plodu a fetální echokardiografií [2, 4, 7, 9].

Postnatální diagnostika a zobrazovací metody

Po narození je samozřejmě provedení ultrazvukového vyšetření CNS (obr. 5a–d), vhodné bývá i opakování MRI CNS (obr. 6a–c). Funkční echokardiografie (ECHO) by měla být provedena erudovaným kardiologem co nejdříve po narození. Vyšetření se vyžaduje často opakovaně ke zhodnocení známek rozvoje srdečního selhání. Kardiologickými parametry srdečního selhání je přetížení pravé srdeční komory a známky plicní hypertenze. Na RTG hrudníku bývá patrná výrazná kardiomegalie (obr. 4a, b). Kardiologické vyšetření by se také mělo zaměřit na některé vrozené srdeční vady, které mohou být u těchto dětí častější, např. defekt komorového či síňového septa, parciální anomální návrat plicních žil a koarktace aorty [2, 4, 7, 9, 10] (tab. 1).

GENETIKA VGAM

Některé geny spojené s VGAM již byly identifikovány, například *RASA1* (RASp21 Protein Activator 1) a *EPHB4* (Ephrin type-B receptor 4). Uvedené geny kódují proteiny, které se podílí na cévním vývoji [2].

KLINICKÉ PŘÍZNAKY VGAM

Již prenatálně lze pozorovat některé příznaky, např.: srdeční selhání plodu, rozvoj neimunitního hydroropsu či vznik hydrocefalu. Je však nutné zdůraznit, že mnoho pacientů je po narození zcela asymptomatických a příznaky se rozvíjí postupně. Záleží na velikosti malformace a jejím hemodynamickém vlivu. V novorozeneckém věku většinou nejdříve dochází k projevům srdečního selhání, nejčastěji během prvního týdne života. Jde o známky pravostranného srdečního selhávání: tachykardie, respirační selhání, cyanóza, otoky a hepatomegalie. Dále jsou to projevy nedostatečné orgánové perfuze: oligurie a laktátová acidóza. Poslechově lze diferencovat šelest nad velkou fontanelou. Dále je možné pozorovat rozvoj hydrocefalu, křeče, parézy či poruchu vědomí [4, 5, 7, 11].

Pokud se malformace klinicky projeví až později, první příznaky bývají spíše neurologické. V kojeneckém věku

jsou to známky rozvoje hydrocefalu: zvětšování obvodu hlavy, napjatá velká fontanela a rozestoupené lební švy, apatie či dráždivost, poruchy příjmu potravy a zvracení a respirační poruchy. V batolecím věku lze pozorovat opožděný psychomotorický vývoj, známky hydrocefalu či křečové projevy a u starších dětí projevy subarachnoidálního krvácení, bolesti hlavy a křeče [5, 7, 11].

KAUZÁLNÍ TERAPIE VGAM

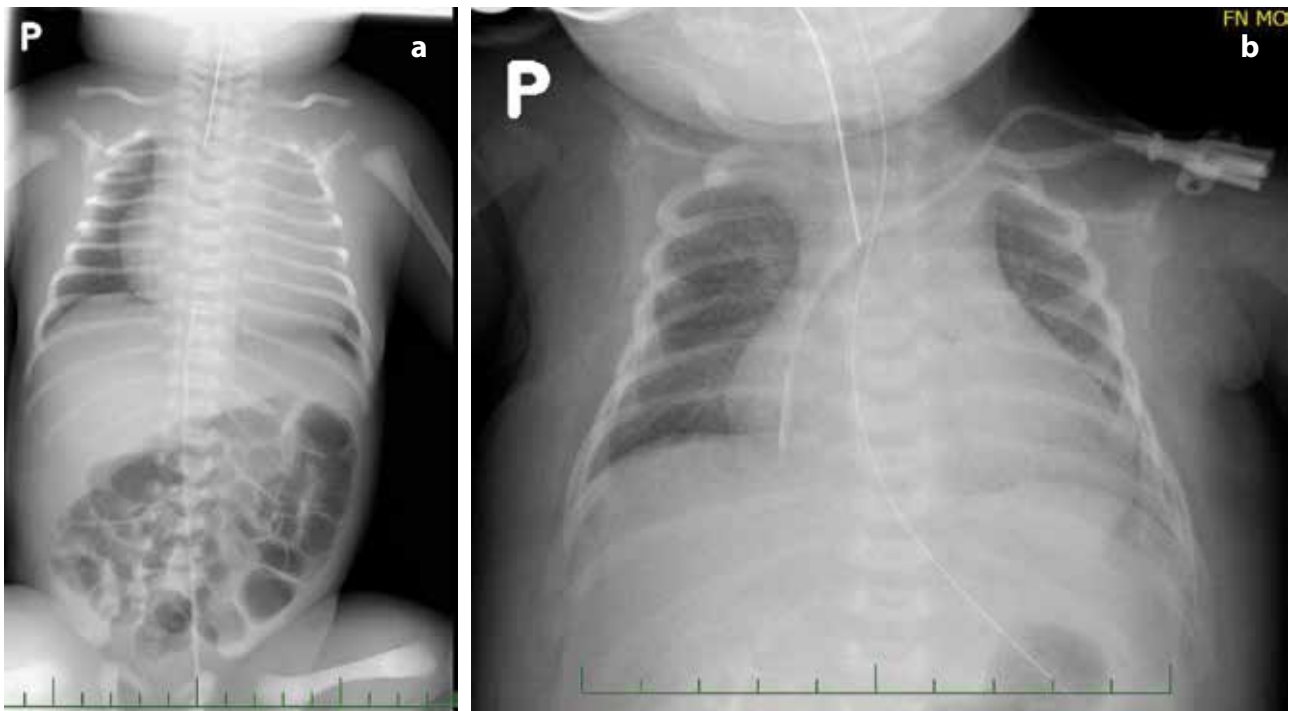
Kauzální léčba je v současné době v rukou intervenčních radiologů. Právě pro endovaskulární techniky se VGAM stalo léčitelným onemocněním, přesto jsou tyto výkony velmi rizikové, trvající i několik hodin. Standardním postupem léčby

je embolizace VGAM s cílem snížit či úplně zamezit průtok krve malformací. Komplikacemi bývá intrakraniální krvácení, ischemizace mozkové tkáně nebo perforace cévy během výkonu. Z pozdních komplikací je to především rozvoj hydrocefalu, který často vyžaduje neurochirurgické řešení.

Při embolizaci se do přírodních arterií a do malformace arteriální cestou zavedou mikrospirálky (coily) a poté se doplní ONYX lepidlem (tekuté embolizační činidlo složené z kopolymeru ethylvinylalkoholu rozpuštěného v dimethylsulfoxidu a mikronizovaného tantalového prášku, plně nahradilo dříve používané kyanoakrylátové lepidlo histoakryl) (obr. 7a–d). Arteriálním přístupem je femorální arterie. Zahraniční zdroje uvádí jako možnou cestu i *arteria umbilicalis*, na Novorozeneckém oddělení FN Motol se však nevyužívá. U hemodynamicky význam-

Tab. 1. Prenatální a postnatální zobrazovací metody

Sonografie	<ul style="list-style-type: none"> • CNS: prenatální/postnatální diagnóza • známky hydropsu plodu (hydrotorax, ascites, edém měkkých tkání)
MRI CNS	<ul style="list-style-type: none"> • potvrzení diagnózy prenatálně/postnatálně • velikost a objem VGAM, četnost přítoků, typ malformace • ventrikulomegalie • velikost falcinního sinu • poškození CNS: ischemické či hemoragické léze, léze bílé hmoty, atrofie CNS
ECHO	<ul style="list-style-type: none"> • známky srdečního selhání prenatálně/postnatálně • přetížení a dilatace pravého srdce, vyklenutí mezikomorové přepážky doleva • známky plicní hypertenze, stupeň trikuspidální regurgitace • průtok krve aortálním obloukem a distální aortou (retrogradní toky) • perzistující <i>ductus arteriosus</i> a zhodnocení zkratu (pravo-levý zkrat) • průtok krve ve <i>vena cava superior</i> a <i>ductus venosus</i> • kardiotorakální poměr
RTG S+P	<ul style="list-style-type: none"> • kardiomegalie při srdečním selhání



Obr. 4a, b. Rtg snímky, typická významná kardiomegalie u dvou pacientů v den narození

ných malformací s vysokým retrográdním průtokem aortou je nutné použít přístup z žilní strany, kdy se cestou *vena femoralis* zavádí mikrospirály přes žilní splavy do malformace proti toku krve [2, 5, 8, 9].

KOMPLEXNÍ PÉČE O NOVOROZENCE S VGAM

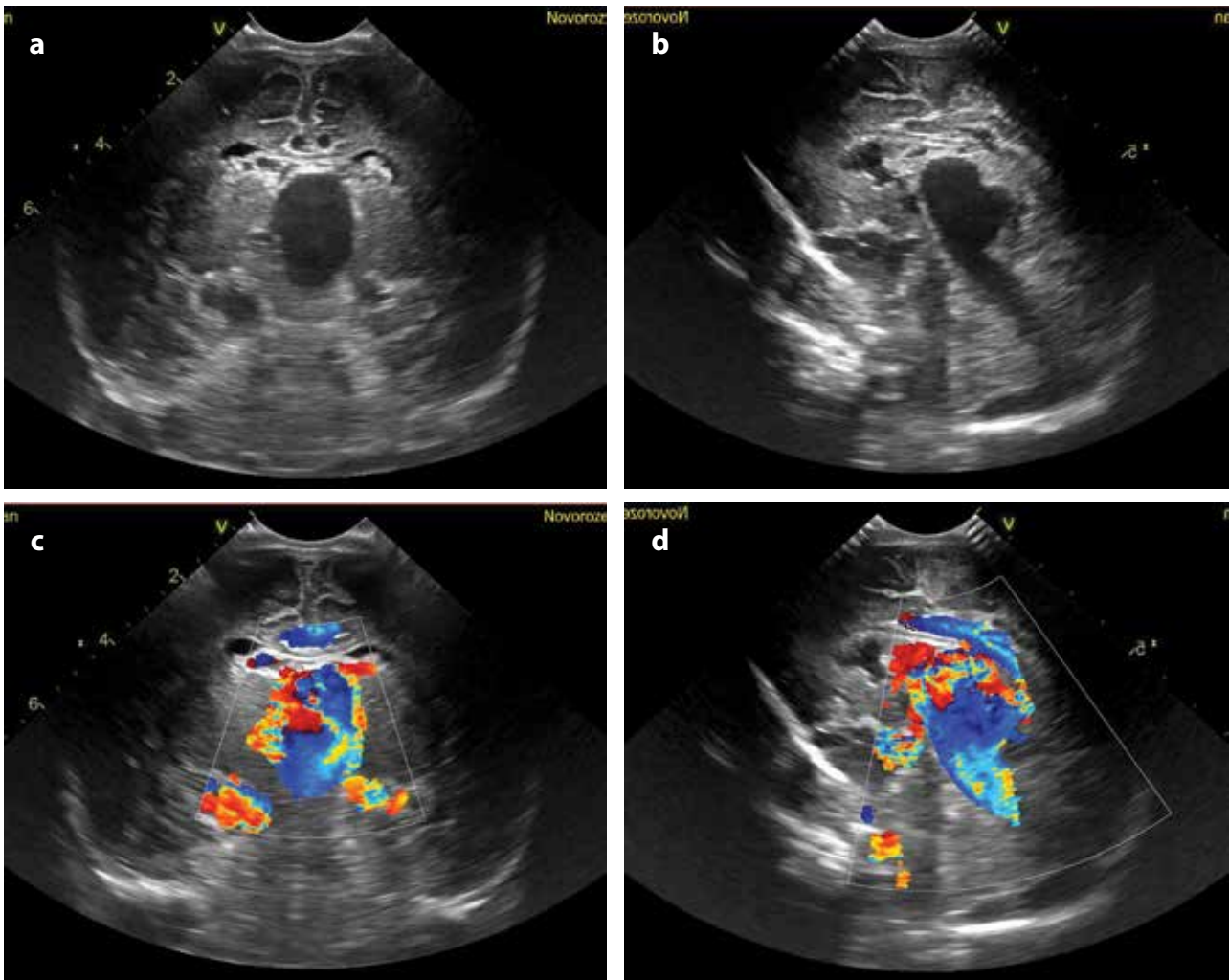
V péči o novorozence s VGAM je zásadní multioborová spolupráce, protože tyto pacienti vyžadují komplexní přístup. O vitální funkce a vnitřní prostředí pečují neonatologové na jednotkách intenzivní a resuscitační péče. Dětská kardiologové řídí léčbu srdečního selhání, častá je nutná kombinovaná farmakologická léčba srdečního selhání a těžké plicní hypertenze. Neurochirurgové jsou zapojeni při rozvoji hydrocefalu a neurologové při léčbě

křečí a epileptických stavů. V následné péči je také velmi důležitá fyzioterapie, ergoterapie a logopedie [2, 7, 9].

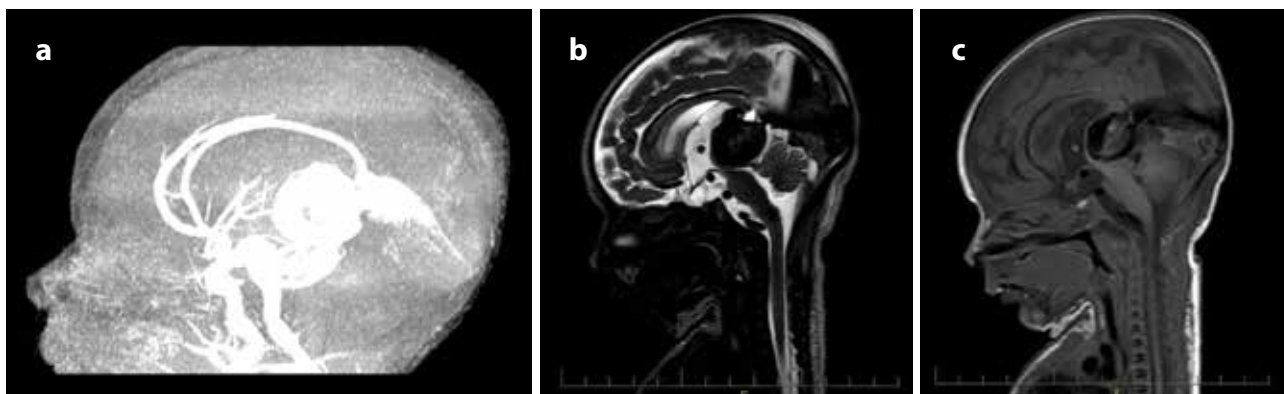
Ideální je kombinace prenatálního sledování a následné postnatální péče v jednom centru. Ve světě takových center není mnoho, v České republice jsou pacienti soustředováni do FN Motol. Bohužel velmi často se novorozenci do FN Motol dostanou až krátce před, nebo dokonce až po narození. Vzhledem k závažné prognóze je velmi důležité i přání a rozhodnutí rodičů, jakou péči si pro své dítě přejí.

Současná péče o novorozence s VGAM

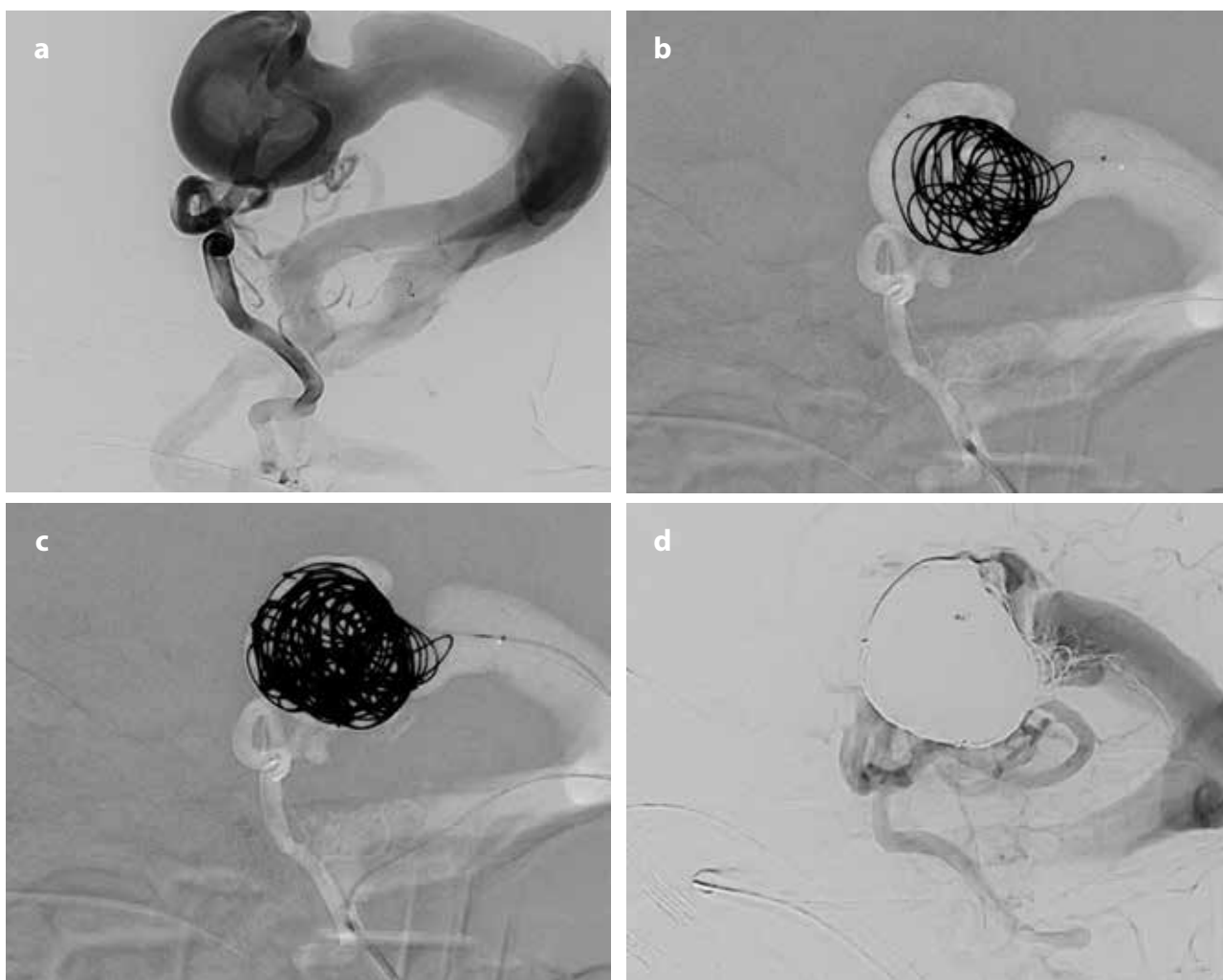
VGAM je velmi raritní vrozená vada a na světě je pouze několik center, která o tyto pacienty pečují. Doposud neexistuje jednotné a jasné doporučení. V současné době se odborníci zabývají zlepšením strategie celkového přístupu a ideálním načasováním



Obr. 5a, b, c, d. Sonografické vyšetření CNS, zobrazení v koronární (a, c) a sagitální (b, d) rovině, snímky bez (a, b) a s Dopplerovskými průtoky (c, d). Zobrazena cévní anomálie v úrovni Galenovy žíly s výrazným arterio-venózním zkratem, velikost malformace cca 2,5 x 1,9 cm, široká žilní drenáž přes *sinus rectus* a transverzální *sinus*.



Obr. 6a, b, c. MRI CNS před intervenčním výkonem
Na snímcích je zobrazena objemná VGAM a široký falcinní sinus ústící do žilních lebních splavů.



Obr. 7a, b, c, d. Intervenční radiologický výkon, objemná VGAM a široký falcinní sinus a přívodné arterie v sagitální rovině
Na snímku (a) je zobrazení VGAM po nástřiku kontrastní látkou před zavedením mikrospirál. Na snímcích (b, c) je postupné zavádění mikrospirál (coilů) do VGAM, vedoucí k embolizaci malformace. V tomto případě byl využit venózní přístup cestou *vena femoralis*, *vena jugularis* a *sinus rectus*. Celkem bylo zavedeno 12 mikrospirál. Poté bylo ještě aplikováno lepidlo ONYX cestou *arteria cerebri posterior*. Snímek (d) je kontrolní zobrazení po embolizaci. Výsledkem bylo výrazné zpomalení průtoku krve malformací.

intervenční léčby s cílem zlepšit outcome pacientů. Ve francouzském Bicêtre Centre vzniklo **Bicêtre skóre** (tab. 2). Jedná se o skórovací systém, který hodnotí klinický stav pacienta a může pomoci v rozhodování o léčebném postupu, resp. načasování endovaskulární intervence. Bicêtre skóre hodnotí srdeční a mozkové funkce, respirační stav, jaterní a ledvinné funkce. Maximální počet je 21 bodů. Pacienti se skóre nad 12 bodů mohou být sledováni, léčeni farmakologicky a endovaskulární intervence by mohla být odložena až do kojeneckého věku. Pacienti se skóre 8–12 bodů jsou indikováni k akutní intervenci. U pacientů se skóre pod 8 bodů by měla být zvážena i možnost intervenční léčbu vůbec neindikovat.

Skóre je důležité a ověřené, avšak má i své limitace. Je třeba mít na mysli, že klinický stav pacienta se může velmi zásadně a kdykoli změnit. Skóre se může výrazně snížit během několika hodin a pacient původně určený k odložené intervenci je náhle indikován k akutnímu řešení. Avšak existují také případy, ve kterých měli novorozenci skóre pod 8 bodů, podstoupili urgentní embolizaci a přežili [3, 4, 5, 11].

Mnoho studií se zabývá identifikací rizikových faktorů, které mohou být asociovány s klinickou závažností onemocnění v novorozeneckém období. Cílem a snahou je optimalizovat ideální načasování endovaskulárního výkonu. Například italská retrospektivní kohortová studie z Gaslini Children's Hospital z období 2009–2022 obsahuje data 40 novorozenců s VGAM. Hodnotila prenatální i postnatální kardiologický nále (kardiorakální poměr, stupeň trikuspidální regurgitace, posouzení průtoku krve přes aortální istmus, zhodnocení proudění v *ductus venosus*) a prenatální i postnatální nález na MRI CNS (rozměr VGAM, objem VGAM, přítomnost či absence ventrikulomegalie, maximální mediolaterální rozměr falcinního sinu, přítomnost arteriálních kolaterál, poškození mozku – ischemické či hemoragické infarkty, léze bílé hmo-

ty mozkové, globální atrofie, komprese akveduktu). Z kardiologických parametrů byl jedině kardiotorakální index asociován s rozvojem těžkého srdečního selhání a úmrtím. Z MRI nálezů na CNS pouze přítomnost arteriálních kolaterál (pseudofeeders) a velký mediolaterální rozměr falcinního sinu (SS-MD, straight sinus mediolateral diameter) byly asociovány s těžkým srdečním selháním [2, 4, 11].

PROGNÓZA NOVOROZENCŮ S VGAM

V minulosti byla diagnóza VGAM spojena s téměř 100% mortalitou. Vzhledem k intervenčním endovaskulárním technikám a vysoce specializované péči na novorozeneckých intenzivních odděleních se i tato diagnóza stala léčitelným onemocněním. Přesto je stále spojena s vysokou mortalitou a neurovývojovou morbiditou u přeživších pacientů, kteří mají různý stupeň neurologického deficitu a častá je i nutná kombinovaná antiepileptická léčba. Přítomnost srdečního selhávání v novorozeneckém věku signalizuje nepříznivou prognózu [1, 5, 7, 9].

JAK POSTUPOVAT PŘI PODEZŘENÍ ČI POTVRZENÉ DIAGNÓZE VGAM V ČR?

Podezření na VGAM prenatálně

Při podezření na VGAM v prenatálním období je namísto co možná nejdříve odeslat těhotnou ženu na vyšší pracoviště k provedení expertního ultrazvukového vyšetření. Diagnózu potvrdí MRI plodu. Zásadní je také zhodnocení funkce srdce a eventuální stupeň srdečního selhání plodu fetální echokardiografií.

Velmi důležité je informovat rodiče o závažnosti a prognóze onemocnění, aby se mohli rozhodnout o dalším postupu.

Tab. 2. Bicêtre skóre

Body	Srdce	Mozkové funkce	Respirační systém	Jaterní funkce	Ledvinné funkce
5	normální	normální	normální	-	-
4	tekutinové přetížení, bez léčby	subklinické izolované EEG, abnormality	tachypnoe, schopen krmení z lahve	-	-
3	srdeční selhání, stabilní na farmakologické léčbě	nekřečové intermitentní neurologické projevy	tachypnoe, neschopen krmení z lahve	bez hepatomegalie, normální jaterní funkce	normální
2	srdeční selhání, nestabilní na farmakologické léčbě	izolované křeče	ventilační podpora, normální saturace, $FI_{O_2} < 25\%$	hepatomegalie, normální jaterní funkce	přechodná anurie
1	nutná ventilační podpora	křeče	ventilační podpora, normální saturace, $FI_{O_2} > 25\%$	střední či přechodná jaterní insuficience	nestabilní diuréza při léčbě
0	rezistence na farmakologickou podporu	stále neurologické projevy	ventilační podpora, desaturace	abnormální koagulace, elevace jaterních enzymů	anurie

FI_{O_2} – frakce inspiračního kyslíku

Péče o děti diagnostikované po narození

Mnoho VGAM je odhaleno až postnatálně. Z našich dat vychází, že pouze 41 % pacientů v posledních 12 letech hospitalizovaných ve FN Motol se zde i plánovaně narodilo. Diagnóza by se měla brát v potaz vždy u novorozenců se známkami srdečního selhání nejasné etiologie. Malformace může být potvrzena jednoduchým a dobře dostupným sonografickým vyšetřením CNS. Poté je ideální kontaktovat Novorozenecké oddělení ve FN Motol a domluvit překlad pacienta. Zde následuje doplnění MRI CNS a kardiologické vyšetření. Zásadní je opět rozhovor s rodiči a zapojení týmu podpůrné péče. V případě, že se rodiče rozhodnou pro intervenční výkon, což je na našem pracovišti vždy, je kontaktován tým intervenčních radiologů a naplňuje se termín výkonu.

Před překladem do FN Motol je pravděpodobné, že novorozenec bude kardiopulmonálně stabilní a nebude nutná podpora životních funkcí. Někteří pacienti však mohou vyžadovat neinvazivní či invazivní ventilační podporu. Nutná je kontinuální monitorace pacienta před i během transportu, dále udržování vyrovnaného vnitřního prostředí a glykemie. V případě křečí je vhodné zajištění fenobarbitalem.

Jediným centrem komplexně pečujícím o novorozence s VGAM v ČR je FN Motol, kde jsou pacienti hospitalizováni na Jednotce intenzivní a resuscitační péče Novorozeneckého oddělení, odkud se koordinuje veškerá další péče. Ve FN Motol probíhá také intervenční výkon. Je zde zajištěna vysoce odborná kardiologická, neurologická a neurochirurgická péče a možnost zobrazovacích metod včetně magnetické rezonance či po-

čítačové tomografie. V následné péči zde nechybí ani fyzioterapie, ergoterapie či logopedie. A v neposlední řadě je také možné zapojení týmu podpůrné a paliativní péče pro děti a jejich rodiny.

PACIENTI S VGAM HOSPITALIZOVANÍ VE FN MOTOL V LETECH 2011–2023

V průběhu 12 let bylo ve FN Motol hospitalizováno celkem 17 dětí s VGAM (tab. 3). Ve všech případech se jednalo o eutrofické, hraničně zralé či donošené novorozence, významně převažovali chlapci nad dívkami (13 chlapců a 4 dívky). U sedmi pacientů byla diagnóza stanovena již prenatálně a děti byly plánovaně porozeny v naší porodnici. V deseti případech byla diagnóza stanovena až postnatálně a děti k nám byly přivezeny až po narození, nejpozději do 6. dne života. Celkem devět dětí se narodilo císařským řezem z různých indikací, osm dětí se narodilo vaginálně a jedno pomocí vakuumextraktoru. Polovina dětí měla zcela bezproblémovou poporodní adaptaci, pouze u jednoho pacienta byla zahájena umělá plicní ventilace již na porodním sále pro 100% nároky na kyslík na distenzní podpoře.

U 16 pacientů byly malformace popsány jako oběmnožné, vysokoprůtokové, s četnými přítoky (tedy choroidální typ). Pouze jeden pacient měl murální typ VGAM. Klinický stav dětí před katetrizačním výkonem byl rozličný. Některé děti byly stabilní a byly intubovány elektivně až před výkonem, jiné děti si vyžádaly ventilační i oběhovou podporu již krátce po narození.

Tab. 3. Novorozenci s VGAM hospitalizovaní ve FN Motol 2011–2023

Počet novorozenců	17 (13 chlapců a 4 dívky)
Gestační stáří	36+5–41+4 g.t.
Porodní hmotnost	2460–3770 g
Diagnostika	10x prenatálně (32. g.t. až 1 den před porodem) 7x postnatálně (1.–6. den života)
Porod	7x ve FNM 10x mimo FNM
Způsob porodu	9x císařský řez 7x spontánně vaginálně 1x VEX
Poporodní adaptace	9x Apgar ≥ 9–10 8x Apgar < 9
Typ malformace	16x choroidální typ s velmi vysokým průtokem 1x murální typ
Výkon	16x katetrizační embolizace z toho: 2x 2 výkony (druhý výkon 4. den, 10. den života) 1x druhá embolizace ve 2,5 měsících věku 1x evakuace hematomu a resekce cévní malformace z kraniotomie (holčička přijata pro subdurální hematom)
Výsledky	5x úmrtí v novorozeneckém věku (29,4 %) 9x porucha psychomotorického vývoje (52,9 %) 3x příznivý psychomotorický vývoj (17,6 %)

Všechny děti podstoupily intervenční výkon krátce po přijetí k hospitalizaci, vždy v souladu s přáním rodičů. Jedno dítě bylo operováno neurochirurgicky z kranio- tomie (byl evakuován subdurální hematom a současně resekována cévní malformace, holčička byla původně přijata pro subdurální hematom). Ostatní děti byly indikovány ke katetizační embolizaci, která proběhla 2. či 3. den hospitalizace, jen jednou až 5. den hospitalizace. Intervenční výkony byly vedeny cestou femorálních arterií, některé si vyžádaly venózní přístup, k embolizaci byly použity coily vždy v kombinaci s ONYX lepidlem. Dvě děti podstoupily katetizaci dvakrát během novorozeneckého období (druhá embolizace 4. a 10. den života), jedno dítě podstoupilo embolizaci ve věku 2,5 měsíce. Pouze jednou nebylo možné embolizaci provést pro extrémně vysoký průtok malformací. Celkem pět dětí (29,4 %) zemřelo ještě v novorozeneckém období (3.–14. den života), u všech těchto dětí došlo k masivnímu intrakraniálnímu krvácení během či krátce po výkonu. Devět dětí (52,9 %) má různé závažné poruchy psychomotorického vývoje (od reziduální hemiparézy až po spastickou kvadruparézu), častá je porucha zraku a řeči, osm z těchto dětí má kombinovanou antiepileptickou léčbu. Tři děti (17,6 %) mají příznivý psychomotorický vývoj a jsou bez antiepileptické léčby.

Vzhledem k tomu, že na Slovensku není žádné centrum, které by mohlo nabídnout katetizační intervenci novorozenci, přijímá naše pracoviště také tyto pacienty.

LITERATURA

- Beneš V.** Aneurysmatické malformace vena Magna Galeni. *Vojenské zdravotnické listy* 1999; 68(5): 129–133.
- Buratti S, Mallamaci M, Tuo G, Severino M, Tortora D, Parodi C, Rossi A, Pasetti F, Castellani L, Capra V, Romano F, De Marco P, Pavanello M, Piatelli G, Paladini D, Calevo MG, Moscatelli A.** Vein of Galen aneurysmal malformation in newborns: A retrospective study to describe a paradigm of treatment and identify risk factors of adverse outcome in a referral center. *Front Pediatr* 2023; 11: 1193738. Dostupné z: doi: 10.3389/fped.2023.1193738.
- Cory MJ, Durand P, Sillero R, Morin L, Savani R, Chalak L, Angelis D.** Vein of Galen aneurysmal malformation: Rationalizing medical management of neonatal heart failure. *Pediatric Research* 2023; 93: 39–48. Dostupné z: <https://doi.org/10.1038/s41390-022-02064-1>.
- Giorgi L, Durand P, Morin L, Miatello J, Merchaoui Z, Lambert V, Boithias C, Senat MV, Stos B, Maurey H, Adamsbaum C, Tissières P, Saliou G, Spelle L, Ozanne A.** Management and outcomes of neonatal arteriovenous brain malformations with cardiac failure: A 17 years' experience in a Tertiary Referral Center. *J Pediatr* 2020; 218: 85–91.e2. Dostupné z: doi: 10.1016/j.jpeds.2019.10.090.
- Hansen D, Kan PT, Reddy GD, Mohan AC, Jea A, Lam S.** Pediatric knowledge update: Approach to the management of vein of Galen aneurysmal malformations in neonates. *Surg Neurol Int* 2016; 7: S317–S321.
- Hauck EF, Yarden JA, Hauck LI, Bibawy JM, Mirshani S, Grand GA.** Vein of Galen malformations in the newborn: Case series. *J Neurosurg Case Lessons* 2023; 5(24): CASE23201.
- Heuer GG, Gabel B, Beslow LA, et al.** Diagnosis and treatment of vein of Galen aneurysmal malformations. *Childs Nerv Syst* 2010; 26(7): 879–887. Dostupné z: doi.org/10.1007/s00381-009-1063-8.
- Janoušková L.** Endovaskulární léčba arteriovenózní malformace. *Cesk. Slov. Neurol. N.* 2016; 79/112(6): 64.
- Jimramovský T, Wechsler D.** A-V malformace vena Galeni u novorozence. *Pediatr. Praxi.* 2012; 13(1): 40–41.
- Kassem MW, Choi PJ, et al.** Imaging characteristics of dural arteriovenous fistulas involving the vein of galen: A comprehensive review. *Cureus* 2018; 10(2): e2180. Dostupné z: doi: 10.7759/aureus.2180.
- Savage C, Hale AT, Parr MS, Hedaya A, Saccomano BW, Tsemo GB, Hafeez MU, Tanweer O, Kan P, Solomon LJ, Meila D, Dirks PB, Blount JP, Johnston JM, Rocque BG, Rozzelle CJ, Bhatia K, Muthusami P, Krings T and Jones J.** Outcomes of endovascular embolization for Vein of Galen malformations: An individual participant data meta-analysis. *Front Pediatr* 2022; 10: 976060. Dostupné z: doi: 10.3389/fped.2022.976060.
- Health Jade Team.** Vein of Galen malformation [online] 2019. Dostupné z: www.healthjade.net/vein-of-galen-malformation/

Konflikt zájmu: žádný

Došlo do redakce: 28. 2. 2024

Adresa pro korespondenci:

MUDr. Aneta Kubátová
Novorozenecké oddělení s JIRP
Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol
V úvalu 84
150 06 Praha 5
email: aneta.kubatova@fnmotol.cz

Ageneze trachey u těžce nedonošeného novorozence

Žilinská K.¹, Brabec R.¹, Jurovčík M.², Janota J.¹

¹Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Klinika ušní, nosní, krční 2. LF UK a FN Motol, Praha

SOUHRN

Ageneze trachey je extrémně vzácná vrozená vývojová vada s vysokou mortalitou, která bývá často spojena s dalšími vrozenými vadami. Prenatálně je obtížně diagnostikovatelná a projevuje se po porodu rozvojem závažné dechové tísně, často vyžadujícím kardiopulmonální resuscitaci s urgentním zajištěním dýchacích cest. Při podezření na tuto diagnózu je možným krátkodobým řešením intubace do jícnu, ovšem za předpokládané přítomnosti tracheo- či bronchoezofageální píštěle. Potvrzení diagnózy by mělo proběhnout za přítomnosti dětského ORL lékaře na specializovaném pracovišti, často ovšem ke stanovení diagnózy dochází až *post mortem*. Autoři prezentují případ těžce nedonošeného novorozence z nesledované gravidity s postnatálním respiračním selháním na základě ageneze trachey s tracheoezofageální píštělí.

KLÍČOVÁ SLOVA

ageneze trachey, nezralost, tracheoezofageální píštěl

SUMMARY

Agensis of a trachea in a severely premature newborn

Tracheal agenesis is an extremely rare congenital malformation with high mortality rate that is often associated with other congenital malformations. It is a defect that is difficult to diagnose prenatally with the postpartum development of severe respiratory distress syndrome, usually requiring cardiopulmonary resuscitation with urgent airway management. If this diagnosis is suspected, intubation into the esophagus is a possible short-term solution, however, only if a tracheo or bronchoesophageal fistula is present. Confirmation of the diagnosis should take place in the presence of a pediatric otorinolaryngologist at a specialized unit, but the diagnosis is often established *post mortem*. The authors present a case of a severely premature newborn from an unmonitored pregnancy with postnatal respiratory failure based on a tracheal agenesis with tracheoesophageal fistula.

KEYWORDS

tracheal agenesis, prematurity, tracheoesophageal fistula

Čes. Slov. Neonat. 2024; 30 (1) 46–48

TEORETICKÁ ČÁST

Ageneze trachey je extrémně vzácná vrozená vývojová vada s vysokou mortalitou, většina pacientů umírá krátce po narození. Více se vyskytuje u chlapců (65 %) a v 90–94 % je spojena s dalšími vývojovými anomáliemi, jako jsou atrezie jícnu a tracheoezofageální píštěl, VACTERL (vertebral defects, anal atresia, cardiovascular defects, tracheoesophageal fistula or esophageal atresia, renal defects, limb defects; anomálie obratlů, atrezie anu, anomálie kardiovaskulárního systému, tracheoezofageální píštěl či atrezie jícnu, anomálie ledvin, anomálie končetin), TARCD (tracheal agenesis, renal/radial ray anomalies, cardiovascular malformation, duodenal atresia; ageneze trachey, anomálie ledvin/radiálního paprsku, kardiovaskulární malformace, atrezie duodena), Fraserův syndrom a další. Ageneze trachey se řadí mezi příčiny vrozeného syndromu obstrukce horních cest dýchacích (CHAOS, congenital high airway ob-

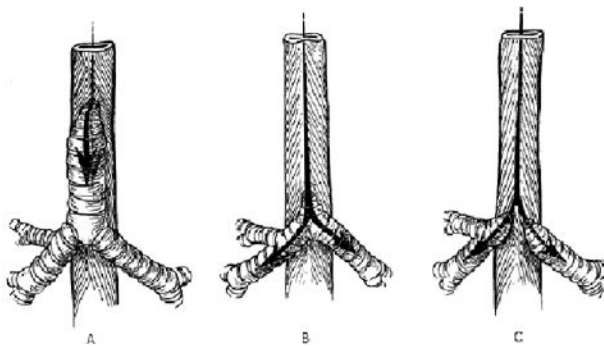
struction syndrome), z jeho dalších příčin je nejčastější atrezie hrtanu, dále se může jednat o atrezii trachey, laryngeální či tracheální lištu, laryngeální cystu, subglotickou stenózu či atrezii nebo laryngeální agenezi. Incidence ageneze trachey je 1/50 000, prognóza je ze všech příčin CHAOS nejhorší. Již intrauterinně dochází v důsledku obstrukce horních cest dýchacích k hromadění plicní tekutiny, což vede k rozvoji plicní hypertenze a zvětšení plic s následným útlakem srdce a celkově jeho menším rozměru. Narůstající nitrohruční tlak může způsobit srdeční selhání, rozvoj anemie, ascitu až hydrospu [1, 2, 3, 4, 6].

Prenatálně na ultrazvukových kontrolách může na tuto vrozenou anomálii upozornit nález polyhydramnia, který však má širokou diferenciální diagnostiku. V případě, že není přítomna tracheoezofageální píštěl, klasickými známkami CHAOS jsou zvětšené hyperechogenní plíce, vyhlazená bránice, masivní ascites [3, 4]. Ageneze trachey se klasifikuje dle Floyda (obr. 1) na tři

typy: typ I – absence proximální části trachey, je přítomna distální část, karina a dále se větví bronchy s dolní tracheoefageální píštělí; typ II – nejčastější, karina trachey vychází přímo z dolního jícnu a dále se větví bronchy; typ III – hlavní bronchy vycházejí každý zvlášť z jícnu, chybí i karina trachey [3, 5]. Existuje také podrobnější klasifikace dle Fara (typy A–G) [6].

Postnatálně je třeba na tuto diagnózu myslet u každého novorozence se známkami závažného syndromu dechové tísně a rychlou progresí respiračního selhání již krátce po porodu, vyžadující kardiopulmonální resuscitaci, společně se selháním endotracheální intubace [1, 2, 6].

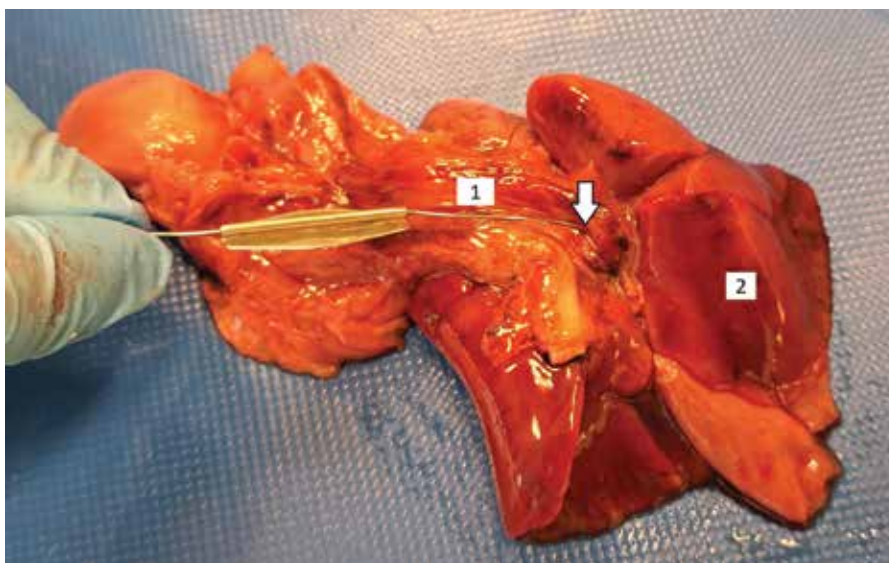
V případě, že je vada odhalena již prenatálně, lze využít při porodu metodu EXIT (ex utero intrapartum treatment). V takovém případě probíhá porod císařským řezem v celkové anestezii. Po vybavení horní části těla novorozence dochází ke zhodnocení a zajištění dýchacích cest ideálně endotracheální intubací. Není-li endotracheální intubace možná, je nutné zajistit dýchací cesty urgentní tracheostomií ORL lékařem [2].



Obr. 1. Floydova klasifikace, A – typ I, B – typ II, C – typ III [7]

KAZUISTIKA

Autoři prezentují případ těžce nedonošeného novorozence s postnatálním respiračním selháním na základě ageneze trachey s tracheoefageální píštělí. Jedná se o případ chlapce ze 3. gravidity bez prenatální péče. Matka byla do Fakultní nemocnice v Motole přivezena záchrannou službou, jež si volala pro porodní bolesti. Provedené vstupní odběry byly s negativními zánětlivými parametry, trombocyty v normě, HIV, HBsAg, HCV, BWR byly negativní, v biochemii byly zvýšené jaterní testy (GMT, ALP a AST) a kyselina močová. Při přijetí měla matka již pokročilý vaginální nález, proto nebyla indukce plicní zralosti zahájena. Po dirupci vaku blan byl spontánně záhlavím vybaven chlapec klinicky odpovídající 28. gestačnímu týdnu s porodní hmotností 1200 g. Poporodní adaptace byla opožděná (Apgar skóre 3-6-7), chlapec nejevil známky spontánní dechové aktivity, poslechově bradykardie, proto byla zahájena kardiopulmonální resuscitace insuflačními vdechy s adekvátní reakcí akce srdeční, která stoupá nad 100/min. Arteriální i venózní pupečnickové pH byly v normě. U chlapce však trvala absence spontánní dechové aktivity, pokusy o zajištění dýchacích cest opakovaně selhávaly, proto se uvažovalo o možné obstrukční vrozené vývojové vadě dýchacích cest a byla provedena intubace do jícnu. Na umělé plicní ventilaci s frakcí kyslíku 100 % byl chlapec transportován na operační sál dětské otorinolaryngologie k ověření diagnózy, eventuálně k provedení tracheostomie. Při laryngotracheoskopii prováděné ORL lékařem byla diagnostikována subglotická stenóza IV. stupně – atrezie trachey s pravděpodobnou tracheoefageální píštělí. Pokus o zavedení tracheostomie byl neúspěšný, trachea nebyla nalezena ani směrem do jugula, hrtan a prstencová chrupavka byly hmatné. Se zavedenou en-



Obr. 2. Pitevní nález – jícen (1), plíce (2). Šipka směřuje do ústí tracheoefageální píštěle.

dotracheální kanylou v jícnu byl chlapec transportován na novorozenecký JIRP, kde byla vzhledem k nepříznivé prognóze zahájena komfortně podpůrná péče. *Exitus letalis* nastal v 8. hodině života.

Byla indikována patologickoanatomická pitva (obr. 2), při které byla na sekčním nálezu patrna ageneze trachey a současně byla diagnostikována i vrozená vývojová srdeční vada – syndrom hypoplastického pravého srdce. Genetické vyšetření vyloučilo chromozomální aberace a mikroleční syndromy, podrobnější vyšetření nebylo indikováno.

DISKUZE

Ageneze trachey je vzácná, ale závažná diagnóza s velmi špatnou prognózou, na kterou je nutné myslet u dítěte s opožděnou poporodní adaptací s rozvojem syndromu dechové tísně různého vyjádření a absencí slyšitelného pláče. Při selhání endotracheální intubace může být řešením intubace do jícnu nebo prodýchávání maskou, avšak za předpokladu přítomnosti tracheo- či bronchoezofageální píštěle. Umožňuje-li to klinický stav dítěte, je vhodné transportovat dítě do centra s multidisciplinární péčí a možností podrobného ORL vyšetření.

LITERATURA

1. **Bresciani L, Grazioli P, Bosio R, Chirico G, Zambelloni C, et al.** Neonatal respiratory distress and airway emergency: Report of two cases [online]. *Children* 2021; 8(4): 255. Dostupné z: <https://doi.org/10.3390/children8040255>.
2. **Cansaran S, Gül C, Mohamed SS, Celayir A.** A unique case with tracheal atresia among published literature on TACRD and VACTERL associations [online]. *J Behcet Uz Child Hosp* 2023; 13(2): 142–145. Dostupné z: <https://doi.org/10.4274/buchd.galenos.2023.76736>.
3. **Gaál V, Vida L, Adamovich K, Mosdósi B, Tárnok A.** Tracheal agenesis: A rare cause of inability to secure the airways in a newborn [online]. *Otolaryngol Case Rep* 2020; (17): 100243. Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.xocr.2020.100243>.
4. **Georgescu T, Radoi V, Radulescu M, Ilian A, Toader OD, et al.** Prenatal diagnosis and outcome of tracheal agenesis as part of congenital high airway obstruction syndrome: Case Presentation and Literature Review [online]. *Medicine* 2021; 57(11): 1253. Dostupné z: <https://doi.org/10.3390/medicina57111253>.
5. **Lee NM, Yi DY, Yun SW, Chae SA, Lim IS.** Tracheal atresia with a cephalically developed lung bud [online]. *Medicine* 2019; 98(18): e15397. Dostupné z: <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000015397>.
6. **Perri A, Patti ML, Sbordone AM, Vento G, Luciano R.** Unexpected tracheal agenesis with prenatal diagnosis of aortic coarctation, lung hyperecogenicity and polyhydramnios: A case report [online]. *Ital J Pediatr* 2020; 46(1): 96. Dostupné z: <https://doi.org/10.1186/s13052-020-00861-0>.
7. **Wei JL, Rodeberg D, Thompson DM.** Tracheal agenesis with anomalies found in both VACTERL and TACRD associations. Online. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2003; 67(9): 1013–1017. ISSN 01655876. Dostupné z: [https://doi.org/10.1016/S0165-5876\(03\)00180-0](https://doi.org/10.1016/S0165-5876(03)00180-0).

Konflikt zájmu: žádný.

Došlo do redakce: 1. 3. 2024

Adresa pro korespondenci:

MUDr. Kristýna Žilinská
Novorozenecké oddělení s JIRP
Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
e-mail: kristyna.zilinska@fnmotol.cz

Nemocniční transport novorozenců s vrozenými vývojovými vadami

Blažík R.

Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

SOUHRN

Novorození pacienti s vrozenými vývojovými vadami po narození vyžadují specializovanou péči, do které se často musí zapojit multioborový tým. Jedním z aspektů péče o tuto skupinu je také transport v rámci zdravotnického zařízení. Transport pacienta je vždy rizikový proces, zvláště u pacientů nestabilních, kteří vyžadují podporu vitálních funkcí. Příspěvek popisuje technické vybavení a základní postupy při nemocničním transportu pacientů s vybranými vadami.

KLÍČOVÁ SLOVA

nemocniční transport, novorozenec, vrozená vada

SUMMARY

Hospital transport of newborns with congenital developmental defects

Newborn patients born with a congenital defect require specialized care upon birth. A multidisciplinary approach is often needed. One of the components of care of these patients is intra-hospital transport. Patient transport is always a risky undertaking, especially with unstable patients requiring mechanical ventilation and hemodynamic support. This article outlines the technical equipment and basic approach to intra-hospital transport of patients with congenital defects.

KEYWORDS

intra-hospital, transport, newborn, congenital defect

Čes. Slov. Neonat. 2024; 30 (1) 49–52

ÚVOD

Novorozenecký transport je opomíjené téma, kterému se odborná literatura věnuje pouze okrajově. Většina dohledatelných prací se věnuje především transportu mezi zdravotnickými zařízeními (inter-hospital transport), jen zlomek je však zaměřený na transport v rámci jednoho zařízení (intra-hospital transport), přestože se jedná o řádově častější typ transportu. Jakýkoli transport pacienta je rizikový proces, především pokud jde o pacienta, který vyžaduje podporu vitálních funkcí. Novorozenecký transport má svá specifika, která jsou dána převážně termolabilitou pacientů. Tomu musí být přizpůsobeno transportní vybavení a postupy. Cílem je tedy zajistit, aby během fyzického přemístění pacienta byl zajištěn teplotní komfort a stabilita vitálních funkcí.

Incidence nežádoucích událostí, ke kterým během transportu dochází, se v odborné literatuře uvádí v rozsahu 6–70 %. Autoři většinou za nežádoucí událost považují jakékoli vychýlení fyziologických funkcí (teplota, srdeční frekvence, saturace, tlak krve) nebo laboratorních hodnot (glykemie, kapnie) mimo normu. Hodnocení nežádoucích událostí není jednotné, což odpovídá

širokému rozsahu jejich incidence. Obecně lze shrnout, že frekvence a závažnost nežádoucích událostí je negativně korelována s gestačním věkem a porodní váhou a pozitivně korelována s potřebou umělé plicní ventilace a oběhové podpory. Vrozená vývojová vada je také významným rizikovým faktorem. Žádný z dostupných článků však nehodnotí dlouhodobé dopady transportu na novorozené pacienty a neodpovídá na otázku, jak bezpečnost transportu hodnotit [1, 3, 6].

Kvalita transportu je dána kvalitou transportního vybavení a dovednostmi personálu, který transport zajišťuje. Každé pracoviště by mělo mít vypracovaný podrobný transportní protokol, který jasně vymezuje rozdělení kompetencí personálu a obsahuje jednotlivé kroky přípravy k transportu a kroky provedení samotného transportu. Dále by mělo být určeno, jak a s jakou frekvencí má být personál proškolen. Na transport by mělo být vyčleněno vybavení, které slouží pouze k tomuto účelu. Je důležité zajišťovat jeho pravidelnou kontrolu a čištění. Transportovaný pacient musí být vždy označen pro snadnou identifikaci. Dokumentace musí být transportována spolu s pacientem. Rodiče musí být o transportu dítěte vždy

informování. V současnosti je v rozvinutých zemích trendem rodičům nabídnout možnost své dítě při transportu doprovodit.

TRANSPORTNÍ VYBAVENÍ

Novorozenecké oddělení FN Motol k transportu pacientů využívá modulární systém Shuttle firmy GE HealthCare (obr. 1, 2). Systém se skládá z inkubátoru Giraffe Omnibed Carestation a modulu Shuttle. Modul Shuttle je vybaven bateriovým zdrojem energie, tlakovými lahvemi s medicijními plyny a resuscitační jednotkou. Dále je v našich podmínkách Shuttle vybaven také monitorem vitálních funkcí, ventilačním přístrojem Fabian a infuzní pumpou/perfuzorem. Dohromady je vybavení jednotným systémem, který zajišťuje optimální podmínky pro transport našich pacientů. Během transportu jsme schopni zajistit teplotní komfort a plnou monitoraci a podporu vitálních funkcí, včetně nekonvenčních typů ventilační podpory. Výhodou je také minimalizace manipulace, a to především u extrémně nedonošených novorozenců. Modulární transportní systém a versatilita inkubátoru Giraffe Omnibed umožňuje poskytnutí veškeré péče a zajištění dítěte na porodním sále v inkubátoru, ve kterém dítě zůstává během transportu a dále i na oddělení. Systém se využívá nejen pro transport pacientů z porodního sálu, ale i k transportu k diagnostickým a terapeutickým výkonům [4, 5].



Obr. 1. Systém Shuttle připravený na porodním sále

TRANSPORT NOVOROZENCŮ S VROZENOU VÝVOJOVOU VADOU

Novorozenecké oddělení FN Motol je součástí perinatologického centra, které se specializuje na péči o plody/novorozence s vrozenými vývojovými vadami. Jelikož jsou ve FN Motol k dispozici prakticky všechny pediatrické subspecializace, laboratorní a zobrazovací metody, je naše pracoviště schopné pacientům zajistit komplexní multioborovou péči. U prenatalně zjištěných vrozených vývojových vad, které mohou potenciálně dítě ohrozit ihned nebo krátce po narození, je porod plánován právě ve FN Motol. Nelze opomenout, že nezřídka se vrozená vývojová vada kombinuje s prematuritou, to zvyšuje nároky na materiální a odborné požadavky k zajištění kvalitní péče včetně transportu (tab.1).

Velkou část závažných vrozených vad se daří diagnostikovat prenatalně, v takových případech je porodnický a neonatologický tým připravený na komplikace, které mohou po narození nastat. Transportní zařízení je nicméně neustále v pohotovosti a je okamžitě k dispozici také v neplánovaných situacích. Před samotným transportem je důležitá důsledná stabilizace a zajištění pacienta. Před zahájením transportu se ještě provádí rychlá kontrola připravenosti vybavení. Ve FN Motol jsou všechna pracoviště dostupná v transportním čase pod 10 minut. Průměrná doba transportu z porodního sálu na novorozeneckou JIRP je 4,5 minuty.



Obr. 2. Systém Shuttle připravený k transportu

Vady způsobující dechovou tíseň

Vrozené vývojové vady, které mohou vést k respiračnímu selhání krátce po porodu, tvoří širokou kategorii (vrozené vady dýchacích cest, vrozené vady plic, diafragmatická hernie, srdeční vady, hydrops). Vždy je nutné zajištění dýchacích cest, poskytnutí ventilační podpory a oxygenoterapie. Během transportu je nutná optimální ventilace a monitorace pacienta pulzní oxymetrií a EKG. V případě potřeby drenáže hrudní dutiny u pneumothoraxu nebo fluidothoraxu se při transportu používá elektrická odsávačka Medela Thopaz+ [2].

Vrozené srdeční vady

Některé kritické srdeční vady mohou vést k dekompenzaci stavu novorozence již během péče na porodním sále. Z naší empirické zkušenosti se jedná především o transpozici velkých cév. U pacientů s kritickou srdeční vadou, kteří jeví klinické známky dechové tísně (dyspnoe, cyanóza), je nutné invazivní zajištění dýchacích cest a adekvátní ventilační podpora. Dále se promptně zahajuje kontinuální i.v. podávání analogu prostaglandinu E1. Je tedy nutné zajistit intravenózní vstup, v takových případech se nabízí zavedení periferního žilního katetru nebo kanylace pupčnickové žíly. V případech, kdy nelze zajistit konvenční žilní vstup, jsou k dispozici intraoseální kanyly. Dalším krokem je transport na pracoviště dětské kardiologie. V našich podmínkách jsme schopni pacienta z porodního sálu dopravit do Dětského kardiocentra FN Motol do 10 minut [2].

Ředění alprostadilu

Alprostadil je syntetický analog prostaglandinu E1. Na Novorozeneckém oddělení FN Motol používáme komerční přípravek Alprostan. Ten je rozpuštěn v ampulích o objemu 0,2 ml. Při koncentraci 0,5 mg/ml obsahuje jedna ampule 100 µg alprostadilu.

Pro rychlé ředění a dávkování lze použít následující postup: jedna ampule (0,2 ml) se naředí do 50 ml 5/10% glukózou nebo fyziologickým roztokem. Při zá-

kladní dávce Alprostanu 0,01–0,02 µg/kg/min se aplikuje infuze rychlostí 0,3–0,6 ml/hod na každý kilogram porodní váhy pacienta. U pacienta s porodní hmotností 3000 g se tedy zahajuje infuze rychlostí minimálně 1,0 ml/hod, v případě potřeby lze rychlost infuze až zdvojnásobit.



Obr. 3. Polyethylenový vak Neohelp

Tab. 1. Stručný přehled nejčastějších vrozených vývojových vad vyžadujících zvýšenou péči při transportu

Vady dýchacích cest a plic	Chirurgické vady
<ul style="list-style-type: none"> • stenóza/atrezie choan • stenóza/atrezie laryngu <ul style="list-style-type: none"> • laryngeální cleft • tracheoefageální píštěl • stenóza/atrezie trachey • stenóza/atrezie bronchů • malacie dolních cest dýchacích <ul style="list-style-type: none"> • ageneze/hypoplazie plic <ul style="list-style-type: none"> • plicní sekvestr • cystická adenomatoidní malformace plic <ul style="list-style-type: none"> • kongenitální lobární emfyzém <ul style="list-style-type: none"> • brániční hernie • fluidothorax 	<ul style="list-style-type: none"> • gastroschíza • omfalokéla • extrofie močového měchýře <ul style="list-style-type: none"> • neprůchodnost jícnu • neprůchodnost duodena • neprůchodnost tenkého střeva • neprůchodnost tlustého střeva <ul style="list-style-type: none"> • anorektální atrezie
Defekty neurální trubice	Kritické srdeční vady
<ul style="list-style-type: none"> • meningokéla • meningomyelokéla • cefalokéla (meningokéla, encefalokéla) 	<ul style="list-style-type: none"> • transpozice velkých cév • syndrom hypoplastického levého srdce <ul style="list-style-type: none"> • koarktace aorty • atrezie/kritická stenóza kterékoliv ze srdečních chlopní • totální anomální návrat plicních žil • interrupce aortálního oblouku <ul style="list-style-type: none"> • Ebsteinova anomálie

CAVE! při podávání alprostadilu jsou častým vedlejším účinkem apnoické pauzy, febrilie a hypotenze.

Rozpis ředění

Alprostan inj. 100 µg (0,2 ml = 1 ampule)
10% glukóza ad 50 ml
rychlost infuze 0,3–0,6 ml/kg/hod

Chirurgické vrožené vady

Zde je nejvíce riziková péče o vady s otevřeným defektem (gastroschíza, omfalokéla, extrofie močového měchýře). Základním principem je ochrana otevřeného defektu před fyzickým poškozením (mechanické poškození, ischemie), ztrátou tepla a insensibilní ztrátou tekutin. Defekty lze překrýt sterilními čtverci a zvlhčovat je ohřátým fyziologickým roztokem. Na Novorozeneckém oddělení FN Motol však preferujeme umístění novorozence do sterilního polyethylenového vaku Neohelp (obr. 3), který výrazně snižuje tepelné ztráty a zároveň umožňuje neustálou vizuální kontrolu celého těla pacienta. Během stabilizace a transportu je důležitá také poloha pacienta. Především u gastroschízy je v supinační poloze, kdy jsou orgány dutiny břišní vyvěšeny podél boku dítěte, riziko zaškrcení a *mesenterica superior*, což může vést k ischemii. Doporučuje se pacienty polohovat na pravý bok.

U pacientů s podezřením na vadu, která je spojena s neprůchodností gastrointestinálního traktu, je zavedena gastrická sonda k zajištění dekomprese žaludku. U atrezie jícnu ze samotné podstaty vady nelze gastrickou sondu zavést. To se může využít jako orientační diagnostický test přítomnosti atrezie. Sonda se tedy zavádí do pahýlu jícnu a pravidelně se odsávají sliny, aby se snížila pravděpodobnost aspirace a potřeba invazivního zajištění dýchacích cest. Některá pracoviště provádějí kontinuální odsávání [2].

Defekty neurální trubice

V této kategorii jsou pro téma transportu významné vady, při kterých dochází k herniaci mozkomíšních obalů mimo tělesné kompartmenty (meningokéla, meningomyelokéla, encephalokéla). Péče v principu odpovídá péči o otevřené defekty břišní stěny. Cystický útvar, který obsahuje struktury centrální nervové soustavy, musíme chránit před fyzickým poškozením, ztrátou tepla a tekutin. Základem je krytí sterilní gázou, která je vlhčena zahřátým fyziologickým roztokem. Alternativou je umístění pacienta do polyethylenového

vaku Neohelp. Během transportu je vhodná poloha na boku dítěte [2].

ZÁVĚR A DOPORUČENÍ PRO POSTUP U PACIENTŮ S VROZENOU VÝVOJOVOU VADOU

Děti s prenatálně diagnostikovanými vadami profitují jednoznačně z porodu v centru, které má s uvedenými pacienty dlouhodobou zkušenost a je napojeno na multidisciplinární specializované týmy, které řeší jednotlivé aspekty vrožených vad. V případě, že vada není prenatálně diagnostikována, doporučujeme co možná nejdříve kontaktovat pracoviště koncentrující dané pacienty, v případě FN Motol buď chirurgická pracoviště, nebo Novorozenecké oddělení, a to nejen pro organizaci případného transportu, ale také pro konzultaci postupu nebo možnosti stabilizace a léčby pacienta před transportem.

LITERATURA

1. **Bastug O, et al.** An evaluation of intra-hospital transport outcomes from tertiary neonatal intensive care unit. *J Matern Fetal Neonatal M* 2016; 29(12): 1993–1998. Dostupné z: doi:10.3109/14767058.2015.1072158.
2. **Das UG, Leuthner SR.** Preparing the neonate for transport. *Pediatr Clin N* 2004; 51(3): 581–598, vii. Dostupné z: doi:10.1016/j.pcl.2004.01.002.
3. **Delacrétaz R, et al.** Adverse events and associated factors during intrahospital transport of newborn infants. *J Pediatr* 2022; 240: 44–50. Dostupné z: doi:10.1016/j.jpeds.2021.08.074.
4. **Kim SM, et al.** Improved care and growth outcomes by using hybrid humidified incubators in very preterm infants. *Pediatrics* 2010; 125(1): e137–e145. Dostupné z: doi:10.1542/peds.2008-2997.
5. **Laptook AR, et al.** Admission temperature of low birth weight infants: predictors and associated morbidities. *Pediatrics* 2007; 119(3): e643–e649. Dostupné z: doi:10.1542/peds.2006-0943.
6. **Vieira Anna LP, et al.** Factors associated with clinical complications during intra-hospital transports in a neonatal unit in Brazil. *J Trop Pediatr* 2011; 57(5): 368–374. Dostupné z: doi:10.1093/tropej/fmq111.

Konflikt zájmu: žádný.

Došlo do redakce: 4. 3. 2024

Adresa pro korespondenci:

MUDr. Ing. Radek Blažik
Novorozenecké oddělení s JIRP
Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol
V Úvale 84
150 06 Praha 5
e-mail: radek.blazik@fnmotol.cz

Paliativní péče o děti s vrozenou vývojovou vadou od prenatálního období: komfort na prvním místě

Dvořáková HM.

Novorozenecké oddělení s JIP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha
Tým dětské podpůrné péče FN Motol, Praha

SOUHRN

Paliativní péče v novorozeneckém období představuje specifickou součást dětské paliativní medicíny. V souladu s mezinárodně přijatými standardy a doporučením Světové zdravotnické organizace by měla být poskytována od stanovení diagnózy, a to i v době probíhající léčby vedené s kurativním záměrem. V České republice prodělává dětská a perinatální paliativní medicína v posledních letech prudký rozvoj a přibývá pracovišť, kde je v nemocničním prostředí nabízena specializovaná paliativní péče prostřednictvím konziliárních týmů. V článku jsou představeny základní principy perinatální paliativní péče, reflektována její specifika a aktuální situace v České republice. Závěrem jsou prezentovány zkušenosti z poskytování perinatální paliativní péče v pražské Fakultní nemocnici v Motole.

KLÍČOVÁ SLOVA

perinatální paliativní péče, život limitující onemocnění, život ohrožující onemocnění, plánování budoucí péče, novorozeneček

Palliative care for children with congenital developmental defects since the prenatal period: comfort in the first place

Palliative care in the neonatal period represents a specific component of pediatric palliative care. In accordance with internationally accepted standards and the World Health Organization's recommendations, it should be provided from the diagnosis onwards, even during ongoing treatment with a curative intent. In the Czech Republic, pediatric palliative medicine, as well as perinatal palliative care, has undergone rapid development in recent years, with an increasing number of facilities offering specialized palliative care within hospital settings through consultative teams. This article introduces the basic principles of perinatal palliative care, reflects on the specifics of palliative care for severely ill newborns, and the current situation in the Czech Republic. Finally, experiences from providing perinatal palliative care at the Motol University Hospital in Prague are presented.

KEYWORDS

perinatal palliative care, life-limiting condition, life-threatening condition, advance care planning, neonate

Čes. Slov. Neonat. 2024; 30 (1) 53–58

ÚVOD

Dětská paliativní péče představuje aktivní celostní péči o těžce nemocné dítě, zahrnující řešení tělesných, mentálních i duchovních potřeb. Je poskytována nejen nemocnému dítěti, ale také jeho rodině. Nabízí multidisciplinární přístup, kdy se v péči o nemocné dítě a jeho rodinu angažuje celá řada profesí – lékař, sestra, sociální pracovník, psycholog, kaplan a další [1, 2]. Jak uvádí definice Světové zdravotnické organizace, dětská paliativní péče by měla být poskytována současně s léčbou kurativní a měla by být zahájena v době stanovení diagnózy [1].

Mezi pacienty, kteří z ní mohou profitovat, se řadí také dosud nenarozené děti a novorozenci, kterým bylo diagnostikováno život limitující či ohrožující onemocnění, děti narozené na hranici viability stejně jako novorozenci, kterým se dostalo intenzivní léčby, ale rozvinul se u nich nevyléčitelný stav [3]. Těmto dětem a jejich rodinám má být poskytována perinatální a neonatální paliativní péče (PnPP), která je nedílnou součástí dětské paliativní medicíny, byť má svá specifika [4, 5]. Následují vysvětlení jejich základních principů a představení modelu spolupráce Novorozeneckého oddělení Fakultní nemocnice v Motole a Týmu dětské podpůrné péče u těžce nemocných novorozenců a jejich rodin.

ZÁKLADNÍ PRINCIPY PERINATÁLNÍ A NEONATÁLNÍ PALIATIVNÍ PÉČE A JEJÍHO POSKYTOVÁNÍ V KLINICKÉ PRAXI

Paliativní péče na novorozenecké JIP – Proč?

S celosvětovým rozvojem oborů fetální medicíny a neonatologie významně narůstá počet extrémně nezralých či závažně nemocných novorozenců, kteří přežívají časné perinatální období [6, 7]. Tento trend pozorujeme i v České republice. S rozšiřujícími se možnostmi dnešní medicíny přibývá těžce nemocných novorozenců, jejichž stav je kritický, prognosticky nepříznivý nebo nejistý, a kteří přežívají, často dlouhodobě, díky přístrojové podpoře a moderním technologiím.

Ve chvíli, kdy zdravotnický personál i rodina čelí nejistotě stran dalšího vývoje klinického stavu, je potřeba otevírat otázku cíle péče a pravidelně vyhodnocovat, kam poskytovaná léčba směřuje. Zda je úzdrava i nadále reálným cílem, nebo spíše zbožným přáním, zda poskytovaná péče přináší dítěti komfort, újmu, nebo dokonce utrpení, a především: jaké jsou v tomto kontextu preference rodičů malého pacienta. Právě ověření prognostického porozumění na straně rodiny a následné zjišťování preferencí zákonných zástupců je typickou ukázkou tzv. paliativního přístupu. Ten zohledňuje přání, obavy a touhy rodičů těžce nemocného dítěte. Je zjevné, že neonatologové vždy v různé míře paliativní péči (PP) svým pacientům poskytovali a poskytují, jelikož péče o těžce nemocné a umírající novorozence je integrální součástí klinické praxe na novorozenecké JIP [8]. Odborná literatura rozlišuje tzv. primární, sekundární a terciární paliativní kompetence, kterými může disponovat lékař intenzivista [9]. Vzhledem k rozvoji oboru paliativní péče, včetně perinatální a neonatální, v posledních letech získáváme zcela nové možnosti podpory našich závažně nemocných pacientů a jejich rodin.

Kterým dětem je perinatální a neonatální paliativní péče určena?

PnPP je definována jako multidisciplinární péče o plod či novorozence s život ohrožujícím nebo limitujícím onemocněním a jeho rodinu, s cílem zlepšení kvality života. Zaměřuje se na včasnou identifikaci a terapii bolesti a jiných obtíží fyzických, psychosociálních a duchovních. Někdy bývá PP mylně chápána jako péče v samotném závěru života, kterou zahajujeme až v situaci, kdy pacientovi tzv. „již nemáme co nabídnout“. Tedy v situaci, kdy uzdravení není možné. Tento čas je však pro její zahájení jen ten nejzazší možný [4–11]. Mezinárodně přijaté standardy dětské paliativní péče definují pět kategorií dětských pacientů, kteří z ní mohou profitovat, přičemž pacienti v perinatálním období jsou jednou z nich [3]. Patří sem:

- nenarozené děti s významnými zdravotními problémy, které nemusejí přežít porod;

- novorozenci s možným přežitím několika hodin/dnů;
- novorozenci s vrozenými vývojovými vadami s možným ohrožením vitálních funkcí;
- novorozenci, kterým se dostalo náležité intenzivní péče, ale rozvinulo se u nich nevléčitelné onemocnění.

Paliativní péče v neonatologii se nejčastěji označuje jako perinatální, je-li poskytována v prenatálním a časném neonatálním období (do 7. dne života), a jako neonatální, je-li poskytována ve zbývajícím části novorozeneckého období (do 28. dne života).

Jaká jsou specifika perinatální paliativní péče?

Při poskytování perinatální a neonatální paliativní péče je nutné zohlednit následující specifika [5, 12]:

- PnPP je někdy zahájena ještě dříve, než se dítě narodí;
- další postup je tak plánován pro dva pacienty najednou (nenarozené dítě a těhotnou matku), přičemž je nutné zohlednit nejlepší zájem obou;
- diagnostická a prognostická nejistota je u dosud nenarozeného dítěte se závažným onemocněním často ještě větší než u dětí již narozených, v řadě situací nelze predikovat ani zda se dítě narodí živé;
- matka může být po porodu sama vážně nemocná v důsledku komplikace gravidity či porodu;
- při vícečetné graviditě může být závažně nemocných několik dětí najednou.

Paliativní péče nemá ambice nahradit kurativní léčbu, přidává však tzv. „extra vrstvu péče“ v podobě podpory pacienta a jeho rodiny. Může být nápomocná při komunikaci, v rozhodování a v plánování. V neonatologii je poskytování PP součástí kvalitní klinické praxe a každý neonatolog by měl být s jejími základními principy obeznámen. Existují situace, kdy může být užitečné sdílet péči o závažně nemocného pacienta s paliativním týmem, který se na poskytování PP specializuje. Specializovaná paliativní péče vnáší do ošetřování pacienta další rozměr a řadu přidávaných hodnot [13]. Jednou ze zásadních součástí při ošetřování novorozence s paliativními potřebami je individuální plánování budoucí péče pro každé jednotlivé dítě a jeho rodinu.

Plánování budoucí péče

Zásadní pro plánování péče o plod a novorozence s život limitujícím či ohrožujícím onemocněním je stanovení **cílů**, kterých si rodina v rámci medicínských možností přeje dosáhnout. Cíle mohou být pro různé rodiče různé. Může to být například: uzdravení, prodloužení života, maximální fyzický a psychický komfort, pobyt v domácím prostředí apod. Pro ošetřující tým může být někdy obtížné určit **nejlepší zájem dítěte**, na jehož základě by měl být vždy cíl péče stanoven. Ošetřující personál je vždy povinen poskytovat terapii, která je na základě medicíny založené na důkazech (EBM, evidence based medicine) považována za postup *lege artis* a je v nejlepším zájmu dítěte. Naopak léčbu, která

je dle EBM považována za postup *non lege artis* nebo není v nejlepší zájmu pacienta, poskytovat v žádném případě nesmí. Mezi dvěma uvedenými krajními variantami však může existovat celá škála možností, jejichž potenciální prospěšnost a/nebo škodlivost pro konkrétní dítě je nejasná. V této „šedé zóně“ má rozhodovací pravomoc sdílet ošetřující personál a rodiče (tzv. **sdílené rozhodování**), kteří určují nejlepší zájem svého dítěte. Je proto nezbytné s každou rodinou individuálně probrat, co si na základě svého hodnotového systému, svých etnických či náboženských zvyklostí pro své dítě a rodinu přeje [10, 14].

Dle stanoveného cíle pak vytváříme **plán budoucí péče (advance care planning)**. Plánem může být například plná péče bez limitace, paliativní léčba, léčba v závěru života, terminální péče apod. Ideální je první setkání s rodiči iniciovat ještě v době gravidity, aby byl na podrobné plánování dostatek času. Plán péče je vhodné vytvořit v písemné formě, předat rodičům a také vložit do dokumentace matky a/nebo později dítěte. Podstatné informace se tak dostanou ke všem pečujícím a zůstanou dostupné i mimo běžnou pracovní dobu ošetřujícího personálu, kdy se může situace neočekávaně změnit.

V perinatologii, více než v kterémkoli jiném oboru, je budoucí stav dítěte, které se mnohdy ještě ani nenarodilo, velmi obtížně předvídatelný. Často tedy přistupujeme k tzv. **paralelnímu plánování**. V takovém případě je naplánováno několik rozdílných postupů, z nichž je po porodu zvolen konkrétní dle aktuální situace. Při paralelním plánování je zahrnut nejlepší scénář, ve který ošetřující tým doufá společně s rodiči, ale zároveň je brán v potaz i ten nejhorší. Je třeba mít stále na paměti, že cíl péče se může v čase měnit a plán je potřeba pravidelně přizpůsobovat aktuální situaci!

K čemu je perinatální a neonatální paliativní péče užitečná v praxi?

Vlastní poskytování PnPP zahrnuje nemocné dítě, jeho blízké a také personál, který se o pacienta s paliativními potřebami stará. Konkrétními aspekty jsou především:

Zajištění maximálního komfortu dítěte

- komfortní ošetřovatelská péče (krmení/nenutritivní sání, respektování spánkových cyklů dítěte, minimalizace stresorů z okolního prostředí – světelných, zvukových, ...)
- umožnění neomezené přítomnosti rodičů (klokánkování, zapojení do ošetřovatelské péče)
- skórování a léčba bolesti, diskomfortu (nefarmakologickými i farmakologickými prostředky)
- upuštění od diagnostických či monitorovacích postupů v souladu s plánem péče (komfort)

V případě refrakterních příznaků, které nejsou adekvátně pod kontrolou navzdory úsilí nalézt tolerovanou a účinnou léčbu, aniž by byl ovlivněn stav vědomí

dítěte, má být zahájena **paliativní sedace**. Ta zahrnuje úmyslné farmakologické snížení bdělosti, a to až po ztrátu vědomí, se záměrem zmírnit či ulevit od prožívání příznaků s vědomím potenciálně duálního účinku v podobě útlumu dechového centra [3].

Psychologická podpora a provázení rodičů

- multiprofesní podpora poskytovaná dle možností pracoviště (psycholog, duchovní, sociální pracovník, centrum provázení, podpůrný tým)
- v případě propuštění do domácí péče zprostředkování kontaktu a předání návazným pečujícím a službám (PLDD, mobilní hospic, raná péče a další)
- vytváření podmínek (soukromí, dostatek času) pro opakované vedení rozhovorů s rodiči ohledně cílů a plánu péče, protože ty se v čase mohou proměňovat
- poskytování adekvátního množství informací rodičům, dostatečný prostor pro otázky

Podpora rituálů a vytváření vzpomínek na dítě

Rituály jsou pro rodiče důležité pro přivítání dítěte, jsou potvrzením jejich rodičovské role. Vytvářejí prostor pro projev emocí, umožňují prožít silných momentů a vytvoření pozitivních vzpomínek (např. křest, představení dítěte širší rodině). Stejně důležité jsou rituály rozloučení (omytí, oblékání, přečtení pohádky, chování, otevření okna). Ulehčují rodičům vyrovnat se s realitou smrti a pomáhají jim v rozloučení a v truchlení, jehož přirozený proces uvedenými rituály často začíná. V případě perinatální ztráty jsou rodiče často jediní z blízkých, kdo měl možnost se s dítětem setkat. Pro jejich okolí je obtížné s nimi komunikovat a nemožnost sdílení vzpomínek na dítě s rodinou a přáteli přispívá k časté izolaci rodičů po perinatální ztrátě. Rodiče by měli být podporováni v pořizování fotografií i dalších vzpomínek (otisku dlaně, chodidla, pramínku vlasů). Řada pracovišť rodičům vytváří tzv. Memoryboxy, do kterých jsou vkládány i další vzpomínkové předměty (čepička, deka, dudlík, hračka), kondolence, informační materiály se sociálním poradenstvím, kontakty na podpůrné organizace.

Péče v závěru života

Pokud je to možné, měli by být rodiče na úmrtí dítěte připravováni předem. Zapojení rodičů do plánování péče v závěru života, včetně místa a okolností smrti (přítomnost dalších členů rodiny, rituály, vlastní peřinka, oblečení apod.), usnadní proces anticipovaného zármutku, který pomáhá členům rodiny smířit se s blížící se smrtí dítěte. Rodina by měla být odborníky připravena na tělesné změny, ke kterým dochází při procesu umírání. Stejně tak je potřebné s rodiči předem probrat, jak může jejich dítě vypadat, pokud se očekává, že se narodí mrtvé. Některé rodiče může strach z toho, jak bude mrtvé dítě vypadat, odradit od rozloučení se s ním. Rodině by měl být poskytnut dostatečný čas na rozloučení podle jejich potřeb. Na žádost rodičů je možné upustit od pitvy, je-li příčina úmrtí zřejmá.

Sociální poradenství a podpora po úmrtí

Dalším prvkem PnPP je zprostředkování informací o možnostech pohřbu, nárocích na finanční příspěvky a o právech rodičů. Dle platné legislativy od roku 2017 je možné pohřbit ostatky dítěte nebo plodu po potratu bez omezení gestačním věkem. Poskytovatel zdravotních služeb (nemocnice) je povinen uložit ostatky pro účel pohřbení minimálně po dobu 96 hodin. Zároveň od roku 2022 mají rodiče v případě vypravení pohřbu nárok na pohřebné ve výši 5000 Kč i v případě pohřbu po potratu nebo umělém přerušení těhotenství ze zdravotních důvodů (např. www.perinatalniztrata.cz).

Podpora v truchlení, péče o pozůstalé

Není přesně definováno, jak má proces truchlení vypadat a jak dlouho má trvat, někdy jsou však rodiče smrtí milovaného (i dosud nenarozeného) dítěte zasaženi tak hluboce a těžce, že se u nich obvyklý proces truchlení zastaví v určité fázi a dál se neposouvá. Rozvoji této komplikované formy truchlení se snažíme předejít zprostředkováním pomoci odborníků ať už daného pracoviště, jsou-li dostupní (krizový intervent, psycholog), nebo externích podpůrných organizací (perinatální hospic, perinatální provázení, např. Cesta domů, Dítě v srdci, Prázdna kolébka, poradna pro pozůstalé Vigvam).

Podpora pečujících profesionálů

Podpora profesionálů, především zdravotníků pečujících o novorozence s paliativními potřebami, přispívá ke kvalitě péče a její udržitelnosti. V českém zdravotnictví si teprve hledá své místo, nicméně na některých pracovištích jsou již různé formy podpory využívány.

Základními podpůrnými nástroji, které mohou být pro týmy pracující v náročných situacích benefitem, jsou například týmové a individuální supervize, peer podpora, intervize apod. [15, 16].

PERINATÁLNÍ A NEONATÁLNÍ PALIATIVNÍ PÉČE V ČR

Přes velký rozvoj oboru paliativní medicíny v posledních letech zatím není dětská a perinatální paliativní péče samostatně zakotvena v našem zdravotním systému. Nicméně procesy k tomu směřující aktuálně intenzivně probíhají. V roce 2021 byla publikována *Koncepce péče o děti a dospívající se závažnou život limitující a ohrožující diagnózou a jejich rodiny*. Tento dokument byl vytvořen širokou škálou odborníků a popisuje základní pilíře rozvoje dětské a perinatální paliativní péče v ČR [17]. V současné době již řada nemocnic v České republice PnPP v různé míře poskytuje, a to nejrůznějšími způsoby a prostřednictvím různých odborníků.

V ČR přibývá v posledních letech také příležitosti pro vzdělávání v dětské paliativní medicíně, jakož i v perinatální paliativní péči. Objevují se kurzy pro pečující profesionály, mj.:

- kurzy perinatální paliativní péče; kurz etiky a práva v neonatologii (např. www.cestadomu.cz, www.pallium.cz);
- kurzy pozůstalostní péče (např. www.poradna-vigvam.cz);
- kurz komunikace závažných zpráv ESPERO PRO PEDIATRY (www.paliativnicentrum.cz) a další.

PODPŮRNÁ A PALIATIVNÍ PÉČE VE FN V MOTOLE

Perinatologické centrum ve FN v Motole je jedinečné tím, že na péči o nedonošené nebo nemocné děti se podílejí odborníci dalších specializovaných pracovišť motolské nemocnice. Jsou to specialisté Dětského kardiocentra, Kliniky dětské chirurgie, Neurochirurgické kliniky, Kliniky ušní, nosní a krční, Kliniky dětské neurologie, Kliniky dětské hematologie a onkologie a dalších. Díky tomu můžeme pečovat o děti s nekomplikovanějšími vrozenými vadami včetně dětí předčasně narozených, jejichž porod se do FN v Motole centralizují. Zejména pokud se očekává, že bude po porodu potřebná specializovaná péče či operační zákrok. Proto se také na našem pracovišti ve vyšší míře koncentrují děti s paliativními potřebami.

V případě, že jsou potřeby rodiny komplexní a dítě je indikováno k zahájení paliativní péče, může být do péče zapojen Tým dětské podpůrné péče (Tým DPP). Tento multioborový tým zajišťuje v naší nemocnici konziliární formou specializovanou paliativní péči pro dětské pacienty a jejich blízké (<https://www.fnmotol.cz/prakticke-informace/paliativni-pece/tym-detske-podpurne>). Přímou péči Týmu DPP poskytují lékaři různých odborností (paliatr, dětský onkolog, dětský neurolog, pediatr, neonatolog, intenzivista, psychiatr), ale také dětské sestry, psychologové, sociální pracovníci, terapeutky pro pozůstalostní péči či fyzioterapeut a ergoterapeut. Prostřednictvím lékařky novorozeneckého oddělení, která je zároveň součástí Týmu DPP, je zajištěno přímé propojení mezi oběma spolupracujícími týmy. Podpora Týmu DPP může být jednorázová či dlouhodobá, je poskytována vždy se souhlasem rodičů. Tým DPP nezajišťuje nepřetržitou službu, jeho dostupnost je garantována v pracovních dnech.

Vzhledem k tomu, že v neonatologii řada situací vzniká náhle a neočekávaně, může nastat potřeba okamžité podpory pro blízké našeho pacienta, u nichž hrozí nebo se rozvíjí akutní stresová reakce. V takovém případě existuje možnost zapojit specializovaný Tým psychosociální intervenční služby. Krizový intervent Týmu je dostupný v režimu 24/7, fyzicky přítomen v nemocnici je nejpozději do 90 minut od výzvy, telefonickou intervencí je schopen poskytnout prakticky okamžitě. Podpora krizovým interventem je koncipována jako jednorázová. Druhou hlavní součástí práce Týmu psychosociální intervenční služby je tzv. PEER podpora, tedy kolegiální podpora zaměstnanců, především zdravotníků, intervencí vyškolenými v této odbornosti.

Peři jsou dostupní na vyžádání dle potřeby a zaměstnanec si může vybrat, ke komu z Týmu má důvěru. Dosud využilo možnosti PEER podpory kolem 80 zaměstnanců naší nemocnice.

První kontakt s rodinou dítěte indikovaného k zahájení paliativní péče

V případech, že je již prenatálně zjištěno život ohrožující či limitující onemocnění plodu, nabízíme rodičům možnost tzv. **prenatální multioborové konzultace**. Na konzultaci je vždy přítomen gynekolog-porodník, neonatolog, člen Týmu DPP a většinou také pediatričtí specialista v dané problematice (kardiolog, nefrolog, chirurg, genetik apod.). Ten rodičům zodpoví otázky týkající se časné péče a řešení očekávaného onemocnění nebo vady. Navíc může sdělit vlastní zkušenosti z vývoje u dětí s podobnou diagnózou, protože ty často zůstávají v jeho dlouhodobém sledování. Rodiče tak mají možnost získat podrobné informace o stavu dítěte a očekávaném vývoji po narození ještě během těhotenství a také vejít v kontakt s členy podpůrného týmu, který může být rodině oporou i po následném narození dítěte.

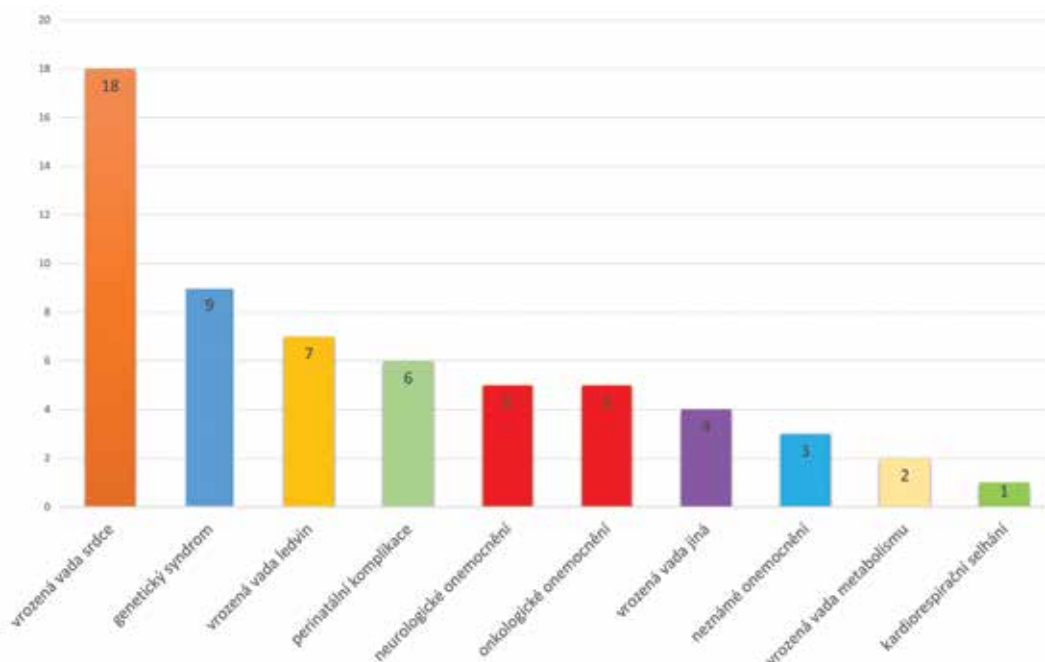
Pokud je péče Tým DPP zahájena až po narození, je rodičům nabídnuta tzv. **multioborová konzultace neonatální**. V takovém případě je na konzultaci vždy přítomen lékař Týmu a jeden nebo několik jeho dalších členů dle situace a potřeb rodiny. Dále je vždy přítomen ošetřující neonatolog, někdy opět pediatričtí specialista dle onemocnění dítěte.

Výstupem z obou typů konzultace je již zmiňovaný **Plán budoucí péče** v elektronické i písemné formě,

ktej je předán rodičům a založen do dokumentace matky, resp. dítěte. Dle potřeb a přání rodičů může být zahájena péče zástupci jednotlivých profesí Týmu. Každou rodinu má v péči konkrétní lékař Týmu stejně jako konkrétní sestra, psycholog a sociální pracovník. Pokud byla péče například psychologem či provázená sestrou Týmu zahájena již prenatálně, pokračuje dále i po narození dítěte. V případě úmrtí je rodině nabízena pozůstalostní péče, a to po dobu až 13 následujících měsíců.

Poskytování perinatální a neonatální paliativní péče Tým DPP ve FN v Motole za 6 let

Dle dat z nemocničního elektronického systému pečoval Tým DPP během období 6 let (září 2017–srpen 2023) o celkem 561 dětí. Z toho u 60 dětí (10,7 %) byla péče Tým DPP zahájena v perinatálním či neonatálním období. První kontakt Týmu s rodinou proběhl ve 22 případech (37 %) ještě před narozením dítěte a ve 38 případech (63 %) až po jeho narození. Nejčastějšími diagnózami dětí, u kterých proběhla multioborová konzultace v peri- či neonatálním období, byly vrozené srdeční vady, genetické syndromy a vrozené vady ledvin (graf 1). Z našich dat je také patrné, kolik následných intervencí jednotlivými specialisty Týmu DPP u těchto rodin proběhlo. Následnou intervencí je myšlen jakýkoli úkon některého člena Týmu u příslušného pacienta, který je zaznamenán v elektronické dokumentaci. Je to například rozhovor psychologa s rodiči, křest, podpůrná návštěva maminky sestrou apod. Z 22 těhotenství, kdy byla zahájena péče Tým DPP prenatálně, se narodilo živě 17 dětí a u deseti rodin péče pokračovala i po narození dítěte. U těchto

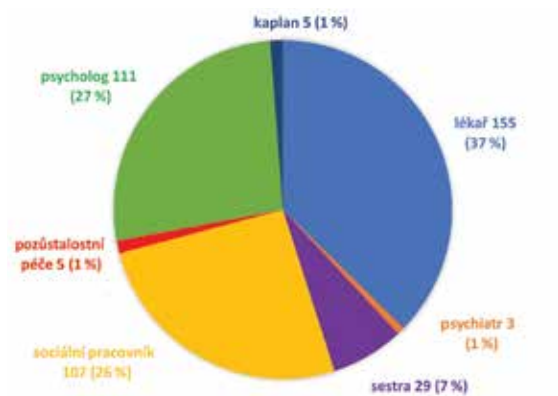


Graf 1. Počty dětí dle diagnózy, kterým byla poskytována specializovaná paliativní péče v perinatálním či neonatálním období ve FN v Motole v období září 2017–srpen 2023.

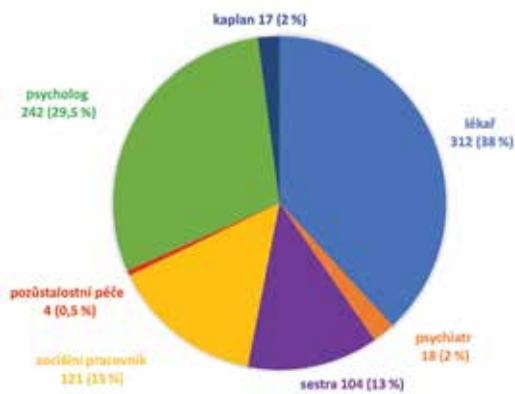
deseti rodin proběhlo dalších 415 následných intervencí členy Týmu (graf 2). U 38 rodin, u kterých byla péče Týmu zahájena až po narození dítěte, proběhlo následných intervencí celkem 818 (k 31. 8. 2023) (graf 3). Naše data, ve shodě s literárními prameny, ukazují, že děti s potřebou perinatální paliativní péče a jejich blízcí mají řadu komplexních potřeb a profitují ze zahájení paliativní péče. Ta pacienty provází dlouhodobě, a to i v období, kdy je léčba dítěte vedena s kurativním záměrem. Stovky navazujících intervencí různých odborníků podpůrného týmu poukazují nejen na závažnost klinického stavu, ale také na potřebu podpůrné a psychosociální péče, která by měla být rodinám těžce nemocných dětí v perinatologickém centru zajištěná.

ZÁVĚR

Perinatální a neonatální paliativní péče by dnes měla být nedílnou součástí nejvyššího standardu péče o děti s život ohrožujícím či limitujícím onemocněním a jejich rodiny, včetně dětí nenarozených. Identifikací a překonáváním



Graf 2. Počet následných intervencí jednotlivými odborníky Týmu DPP, paliativní péče zahájena prenatálně



Graf 3. Počet následných intervencí jednotlivými odborníky Týmu DPP, paliativní péče zahájena po narození dítěte

bariér v poskytování perinatální paliativní péče na všech úrovních péče o těhotné a novorozence se paliativní péče i v České republice může stát přirozenou a dostupnou možností pro všechny potřebné děti a jejich blízké.

LITERATURA

- World Health Organization.** Palliative care for children 2023 [online]. Dostupné z: <https://www.who.int/europe/news-room/fact-sheets/item/palliative-care-for-children>.
- Together for short lives.** A guide to children's palliative care [online]. 4th ed. Bristol 2018. Dostupné z: <https://www.togetherforshortlives.org.uk/resource/a-guide-to-childrens-palliative-care/>.
- Benini F, Papadatou D, et al.** International standards for pediatric palliative care: From IMPaCCT to GO-PPaCS. *Pain Symptom Manage* 2022; 63 (5): e529–e543. Dostupné z: doi: 10.1016/j.jpainsymman.2021.12.031.
- American College of Obstetricians and Gynecologists.** Perinatal Palliative Care: ACOG Committee opinion, Number 786. *Obstet Gynecol* 2019; 134(3): e84–e89. Dostupné z: doi: 10.1097/AOG.0000000000003425.
- Together for short lives.** A perinatal pathway for babies with palliative care needs [online]. 2th ed. Bristol 2017. Dostupné z: <https://www.togetherforshortlives.org.uk/resource/perinatal-pathway-babies-palliative-care-needs/>.
- Cortezzo DE, Ellis K, et al.** Perinatal palliative care birth planning as advance care planning. *Front Pediatr* 2020; 8: 556. Dostupné z: doi: 10.3389/fped.2020.00556.
- Lord S, Williams R.** Reimagining perinatal palliative care: A broader role for support in the face of uncertainty. *J Palliat Care* 2022; 37(4): 476–479. Dostupné z: doi: 10.1177/08258597221098496.
- Carter BS.** Pediatric palliative care in infants and neonates. *Children* 2018; 5(2): 21. Dostupné z: doi: 10.3390/children5020021.
- Morrison WE, Gauvin F, et al.** Integrating palliative care into the ICU: From core competency to consultative expertise. *Pediatr Crit Care Med* 2018; 19(8S Suppl 2): S86–S91. Dostupné z: doi: 10.1097/PCC.0000000000001465.
- Denney-Koelsch EM, Côté-Arsenault D.** Perinatal palliative care: A clinical guide. 1st ed. New York: Springer 2020.
- Rastislavová K.** Perinatální paliativní péče. Praha: Grada Publishing 2016.
- Limbo R, Wool C, et al.** Handbook of perinatal and neonatal palliative care. 1st ed. New York: Springer 2019.
- Marcus KL, Santos G, et al.** Impact of specialized pediatric palliative care: A systematic review. *J Pain Symptom Manage* 2020; 59(2): 339–363.e10. Dostupné z: doi: 10.1016/j.jpainsymman.2019.08.005.
- Marty CM, Carter BS.** Ethics and palliative care in the perinatal world. *Semin Fetal Neonatal Med* 2018; 23(1): 35–38. Dostupné z: doi: 10.1016/j.siny.2017.09.001.
- Amery J.** Opravdu praktický průvodce dětskou paliativní péčí. Praha: Cesta domů 2018.
- Dombrecht L, Chambaere K.** Components of perinatal palliative care: An integrative review. *Children* 2023; 10(3): 482. Dostupné z: doi:10.3390/children10030482.
- Koncepce péče o děti a dospívající se závažnou život limitující a ohrožující diagnózou a jejich rodiny 2022 [online]. Dostupné z: https://pallium.cz/wp-content/uploads/2022/12/Koncepce-pece-o-deti-se-zavaznou-diagnozou_A5_online.pdf.

Konflikt zájmu: žádný.

Došlo do redakce: 26. 2. 2024

Adresa pro korespondenci:

MUDr. Hana Marie Dvořáková, PhD.
 Novorozenecké oddělení
 Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol
 V Úvalu 84
 150 06 Praha 5
 e-mail: hana.dvorakova@fnmotol.cz

Atrezie choan, včasná diagnostika a terapie

Jurovčík M., Pavel R., Kešnerová L., Čada Z.

Klinika ušní, nosní a krční 2. LF UK a FN Motol, Praha

SOUHRN

Atrezie choan je nejčastější vrozenou vadou nosní dutiny. V případě, že je oboustranná, projevuje se dechovými obtížemi v poporodním období. Často je doprovázena dalšími syndromovými nebo nesyndromovými vadami. Včasná diagnostika a léčba vyžaduje multidisciplinární přístup. V současnosti je léčba založena na endoskopicky kontrolovaných chirurgických postupech. Pokud jsou anatomické podmínky příznivé, metodou volby je transnazální endoskopická choanoplastika. Zároveň se snížil počet recidiv onemocnění a omezilo se riziko poranění okolních struktur. Jednostranné atrezie, jsou-li diagnostikovány, obvykle nevyžadují akutní řešení v novorozeneckém věku. Nejednotnost panuje v otázce, zda je nutné po chirurgickém výkonu zavádět stent.

KLÍČOVÁ SLOVA

atrezie choan, děti, endoskopie

SUMMARY

Choanal atresia, early diagnosis and therapy

Choanal atresia is the most common congenital defect of the nasal cavity. Bilateral involvement manifests as respiratory distress in the newborn. It is often accompanied by other syndromic or non-syndromic defects. Early diagnosis and treatment requires a multidisciplinary approach. Currently, treatment is based on endoscopically controlled surgical procedures. If the anatomical conditions are suitable, transnasal endoscopic choanoplasty is the method of choice. The number of recurrences of the disease decreased and the risk of injury to surrounding structures was reduced. Unilateral atresias, if diagnosed, usually do not require acute management in the neonatal period. There is inconsistency as to whether a stent should be inserted after surgery.

KEYWORDS

choanal atresia, children, endoscopy

Čes. Slov. Neonat. 2024; 30 (1) 59–64

ÚVOD

Atrezie choan je definována kompletním uzávěrem zadní části nosního průchodu. Může být jednostranná nebo oboustranná, kostěná, vazivová nebo kombinovaná. Jedná se o nejčastěji se vyskytující vrozenou vadu nosu. Tato klinická jednotka byla poprvé popsána Johannem Roedererem v roce 1775. Klinický význam v neonatologii má zejména oboustranné postižení, kdy se obvykle brzy v poporodním období objevují dechové obtíže. Včasná léčba je podmíněna včasnou diagnostikou. V posledních letech byly zejména vzhledem k pokrokům endoskopických a zobrazovacích metod vyvinuty chirurgické postupy, které snižují riziko dříve velmi častých recidiv onemocnění. Dle anatomického charakteru atretické

membrány lze volit mezi více, nebo méně invazivním postupem a minimalizovat riziko poškození okolních tkání. Atrezie choan je často součástí dalších syndromových nebo nesyndromových vrozených postižení kraniofaciální oblasti a její klinická manifestace může být jejich prvním projevem. Léčba a další dispenzarizace obvykle probíhá v terciárních centrech s možností široké multioborové spolupráce.

EPIDEMIOLOGIE, PATOGENEZE A ANATOMICKÉ SOUVISLOSTI

Atrezie choan je vzácná vrozená vada. Incidence oboustranného postižení je 1 : 12 000 až 1 : 20 000, jed-

Tab. 1. Atrezie choan v přehledu

Asociace s jinými vrozenými vadami	oboustranná atrezie až v 75 %
Souvislosti	CAVE: poruchy nosní clearance a funkce Eustachovy trubky – sinusitidy, otitidy
Mortalita	4–5 % u syndromových postižení
Timing chirurgického řešení	včasný zákrok u oboustranné atrezie, odložitelný u jednostranné atrezie

nostranného 1 : 7 000 až 1 : 8 000. Dívky jsou postiženy zhruba 2krát častěji než chlapci. Kostní atrezie jsou 9krát častější než membranózní, jednostranné atrezie jsou 2krát častější než oboustranné [1]. Až v 50 % případů jsou oboustranné atrezie součástí syndromového postižení [2]. Nejčastěji jsou to CHARGE asociace, Treacher–Collinsův syndrom, Crouzonův syndrom, Apertův syndrom, Di Georgův syndrom, Fetální alkoholový syndrom nebo jiné malformace jako kraniosynostózy nebo intestinální malrotace (tab. 1). Byl popsán možný teratogenní účinek nedostatku kyseliny retinové v těhotenství nebo methimazolu a carbimazolu při léčbě hyperfunkce štítné žlázy [1, 3]. Z pohledu embryogeneze dochází mezi 4.–8. týdnem k prohlubování čichové jamky směrem do mezodermu. Jednostranná nebo oboustranná atrezie vzniká poruchou embryonálního vývoje na úrovni choan [1, 4]. Dochází ke kompletnímu uzávěru kostní nebo vazivovou tkání. Teorií vzniku je několik: 1. perzistence buko-faryngeální membrány z primitivního střeva, 2. perzistence oronazální membrány, 3. mezodermální adheze v choaně, 4. nesprávná mezodermální migrace, 5. nedostatečná dorzální extenze nosní dutiny, 6. migrace frontonazálního výběžku a fúze s patrovým švem. S největší pravděpodobností však nedochází k perforaci oronazální membrány, kdy se za normálních okolností apoptózou buněk v 8. týdnu embryonálního vývoje spojí nosohltan s nosní dutinou [3]. Z anatomického pohledu má choana u zdravého novorozence průměr 6,7 mm a vomer v zadní části je silný 2,3 mm. Atretická ploténka je orientovaná tangenciálně. Znalost šířky normálně vyvinuté choany má význam pro volbu odpovídající šířky dilatačního instrumentaria.

KLINICKÝ OBRAZ

Anatomické podmínky u novorozence, v případě že je měkké patro v těsném kontaktu s kořenem jazyka a epiglottis je ve vysoké pozici, nedovolují dýchání ústy. Ústní dýchání se novorozenec začíná učit až okolo 4.–6. týdne poporodního vývoje a plně je rozvinuto až okolo půl roku věku [4]. Klinický obraz se různí u jednostranného a oboustranného postižení. Oboustranná atrezie se zpravidla projevuje dyspnoickými obtížemi záhy v poporodním období (novorozenec neumí dýchat ústy). Může se také objevit cyanóza. Při křiku, který je normální, cyanóza mizí (někdy zmiňováno jako paradoxní cyanóza). Dušnost se však může projevit nebo zhoršit až s časovým odstupem, a to nejčastěji v souvislosti s kojením. Jiná situace nastává v případě jednostranné atrezie, kdy zdravý nosní průchod stačí pokrýt ventilační nároky a vada může zůstat nerozpoznána i několik let. Obvykle se manifestuje jednostranným výtokem z nosu nebo chronickou rinosinuitidou. Avšak je-li druhostranná nosní dutina stenotická nebo je přítomna obturující deviace nosního septa, může se dušnost projevit záhy i u jednostranného postižení. Respirační obtíže mohou být akcentovány přidruženými vrozenými vývojovými vadami v rámci syndromových

nebo nesyndromových postižení. Zejména u stavů spojených s mělkým nosohltanem a protruzí kořene jazyka je obtížné odlišit dominující příčinu dušnosti.

DIAGNOSTIKA

Prenatálně obvykle izolovanou atrezii choan odhalit nelze. Postižení lze ovšem predikovat nepřímo při prenatálně diagnostikované kraniofaciální malformaci. V případě, že se bezprostředně po porodu nebo v časném poporodním období projeví dyspnoe s podezřením na nosní neprůchodnost, existuje několik možností, jak průchodnost choan ověřit [5].

Test s fyziologickým roztokem – do obou nosních dutin se aplikuje fyziologický roztok. V případě, že odchází směrem do nosohltanu, je test negativní. Pokud zůstává ve vchodu nosním nebo má tendenci pulzovat a odtékat ven, je test pozitivní. Ovšem jedná se pouze o velmi orientační vyšetření, které o příčině nosní obturace nevypovídá.

Sondáž cévkou – jednoduchá a přesnější metoda, kdy se do nosní dutiny zavádí odsávací cévka nebo Nelatonův katetr o šířce Fr 6–8 (1 Fr = 0,3 mm). V případě, že cévka neprochází již krátce za nosním vchodem, může se jednat o deviaci nosní přepážky nebo hyperplazii nosních skořep. Pokud cévka projde do nosohltanu, o atrezii se nejedná.

Glatzelova deska – orientační metoda na posouzení nosní průchodnosti, kdy se před nosní vchody nastaví zrcátko nebo kovová jazyková lopatka a pozoruje se kondenzace způsobená vydechaným vzduchem [1]. Lze pozorovat symetrii, asymetrii nebo nepřítomnost typického obrazu na lesklé ploše. Jedná se však rovněž o vyšetření pouze orientační, navíc při perforaci nosního septa se zobrazí dva obrazce i v případě jednostranné nosní obstrukce.



Obř. 1. Atrezie levé choany, pohled z nosohltanu 120° optikou

Další možností může být aplikace metylénové modři do nosní dutiny a její detekce v nosohlтанu nebo auskultace vzduchového proudu pomocí upraveného stetostopu [6].

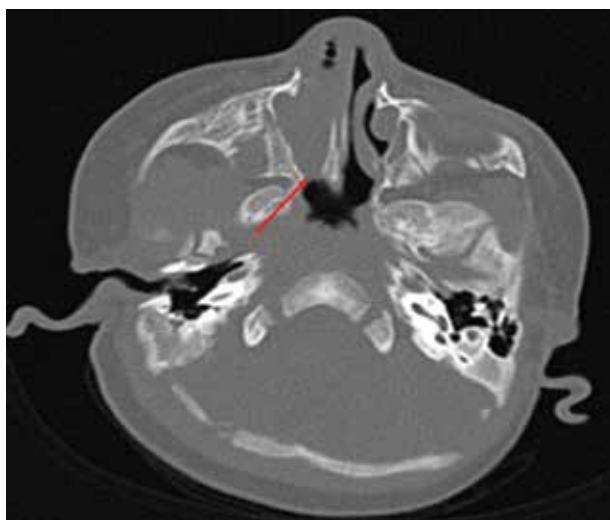
Naznačuje-li některý z testů možnou atrezii choan, je indikováno podrobné otolaryngologické vyšetření. Je nezbytné nosní dutinu odsát, anemizovat a vyšetřit pomocí endoskopu. Použití tenkého flexibilního endoskopu je šetrné a prakticky nebolestivé. V případě, že je nosní dutina volná, lze zároveň vyšetřit nosohlтан a hrtanový vchod k vyloučení případné jiné vady způsobující obstrukci. Přímý pohled na choanu obturovanou atretickou ploténkou umožní až vyšetření v celkové anestezii, kdy se rigidní optika s úhlem 90–120° zavádí do nosohlтанu (obr. 1).

Vzhledem k tomu, že jednostranná atrezie se obvykle neprojeví dechovými obtížemi, bývá obvykle diagnostikována později. Je-li však diagnóza stanovena v poporodním období, je většinou možné léčbu odložit a řešit plánovaně v pozdějším období, kdy jsou prostorové podmínky pro chirurgickou intervenci již příznivější.

Diferenciálně diagnosticky je nutné myslet na obstrukci nosní dutiny a nosohlтанu z jiných příčin. Může se jednat zejména o teratom, meningoencefalokélu, hemangiom, jiné tumory, ale i prostá deviace nosního septa s kostními krystami v kombinaci s hypertrofií lastur může způsobit kompletní obstrukci. Je důležité mít na paměti i možné porodní trauma s hematodem nosního septa.

ZOBRAZOVACÍ METODY

Při potvrzení diagnózy atrezie choan by mělo být indikováno CT vyšetření (obr. 2), pomocí kterého se získá informace o anatomických poměrech atretické oblasti, zejména zdali je struktura atretické ploténky kostěná, nebo



Obr. 2. Atrezie pravé choany v CT obraze, šipka označuje atretickou ploténku.

vazivová. CT řezy však musí být tenké okolo 2 mm, aby se atretická ploténka zachytila. Dále se pátrá po ostatních patologiích kraniofaciální oblasti, atrezie choan je často spojena se syndromovými i nesyndromovými vadami. Je namístě zaměřit se také na případnou patologii vnitřního ucha (malformace kostěného labyrintu). Ultrazvukové vyšetření mozku se indikuje k vyloučení patologie centrálního nervového systému (CNS). Magnetická rezonance má význam v individuálních případech. Na primární posouzení patologie kostního skeletu je vhodnější CT. V rámci multioborového týmu indikujeme vyšetření kardiologické, genetické, neurologické a případně další dle charakteru postižení.

LÉČBA

V bezprostředním poporodním období může dostatečnou ventilaci zajistit zavedení ústního vzduchovodu [1]. Není-li opatření dostačující, je nezbytné provedení endotracheální intubace. Provedení tracheostomie z indikace prosté atrezie choan není indikováno [7]. Pouze v případech, kde se jedná o kombinované vady a kde se předpokládá nutnost dlouhodobého zajištění dýchacích cest, lze o uvedeném zajištění dýchacích cest uvažovat. Po potvrzení diagnózy se provádí zprůchodnění choan chirurgickou cestou. Během diagnostického procesu je důležité vyloučit další vrozené malformace kraniofaciální oblasti, které by mohly být příčinou komplikací v léčbě nebo důvodem k modifikaci operačního postupu. Od poloviny 19. století, kdy byla poprvé popsána chirurgická léčba atrezie choan, bylo vyvinuto několik postupů, což naznačuje, že žádný z nich nebyl ideální. Postupně se vyvinuly následující základní metody: transnazální perforace, transpalatinální resekce, transnazální endoskopicky asistovaná perforace a nejnověji transnazální endoskopická choanoplastika [8].



Obr. 3. Perforace levé choany Hegarovým dilatátorem, pohled z nosohlтанu 120° optikou

Důvodem pro vývoj chirurgických postupů je zejména snaha o minimalizaci počtu restenóz a poranění okolních struktur.

Prostá transnazální perforace spočívá v perforaci atretické choany pomocí kovového dilatátoru (obr. 3 a 4). Výkon je prováděn naslepo. Je nezbytné dodržet přímý směr perforujícího nástroje bez úhlových posunů. Oblast nosohltanu lze bezpečně kontrolovat zavedeným prstem druhé ruky, který zároveň poskytuje ochranu proti nechtěnému posunu dilatátoru (obr. 5). Při neadekvátně zvolených velikostech dilatátoru a špatném směru perforace existuje nebezpečí poranění nosního septa, laterální stěny nosní a případně také fraktury lební baze s následnou liquorhoeeou, a to zejména u silných kostěných atrezií.

Při transnazální endoskopicky asistované perforaci se již používá endoskop zavedený do nosohltanu. Úhel



Obr. 4. Otvor vzniklý po perforaci a dilataci pravé choany



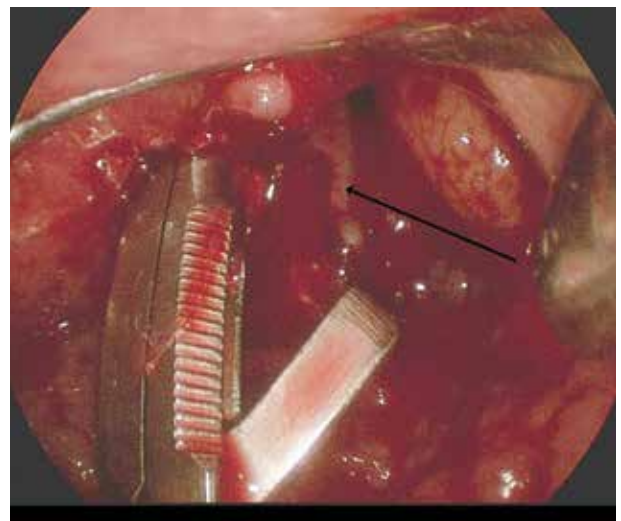
Obr. 5. Digitální kontrola polohy dilatátoru během perforace choany

optiky je obvykle 90 nebo 120°. Jinak se vlastní akt perforace neliší. Výhodou je možnost pozorovat choanu během prvotního zavedení tenkého dilatátoru a potvrdit jeho správnou lokalizaci. Techniku lze poté kombinovat s digitální kontrolou.

Transpalatinální resekce je metodou dnes spíše historickou. Umožňuje širokou expozici atretické choany, zároveň je však zatížena rizikem poškození okolních struktur, rozvojem oronazálních komunikací, infekcí a nekrotizace měkkého patra s následnou velofaryngeální insuficiencí.

Transnazální endoskopická choanoplastika je v současné době považována za metodu volby. Výkon, při kterém je resekována zadní část vomeru a společná neochoana je rozšířena oběma směry laterálně k pterygoidním výběžkům, je prováděn pod endoskopickou kontrolou. Sliznice je chráněna vytvořením mukoperiosteálního laloku v místě odstraňované kosti. Používáme zpětné štípačky (obr. 6) a diamantový vrták. Někteří autoři popisují použití CO₂ laseru nebo shaveru [9, 12]. Nezbytné je využití obou nosních průchodů pro kontralaterální zavedení optiky a někdy je výhodou jeden otvor nejprve perforovat klasickou cestou. Kompletní provedení techniky je však limitováno dostatkem prostoru. Zejména u nedonošených novorozenců nebo v případě, že je nosní dutina úzká, lze jednotlivé metody kombinovat a transnazální endoskopickou choanoplastiku realizovat až v druhé době. Pro volbu metody je důležité rovněž zohlednit, zda se jedná o atrezii blanitou, nebo silnou kostěnou. U tenkých plotének je úspěšnost prosté dilatace a následného stentování vyšší [10].

Chirurgické řešení jednostranné atrezie choany je obvykle odložitelné. Výhodou je dostatek prostoru pro použití odpovídajícího instrumentaria a endoskopů a výsledky léčby bývají uspokojivé.



Obr. 6. Zpětný štípač během resekce zadní části vomeru je zavedený pravou nosní dutinou. Šipka označuje resekovanou oblast vomeru.

Pooperační péče

V pooperačním období stále hrozí riziko respiračních obtíží. Zejména u syndromových nebo nedonošených novorozenců se nemusí jednat o jedinou příčinu obstrukce dýchacích cest. V případě, že jsou zavedeny stenty, je nutné udržovat jejich průchodnost lavážemi a kontrolovat jejich polohu. Antibiotická a kortikoidní léčba obvykle nejsou nutné. Někteří autoři doporučují nasazení PPI (proton pump inhibitors) [11]. Vhodné jsou inhalace se solnými roztoky z důvodu prevence nasychání vnitřního povrchu stentů. Možnost propuštění do domácí péče se odvíjí od celkového stavu pacienta. Po edukaci rodičů je přechod do ambulantní péče většinou možný.

DISKUZE

O indikaci endoskopických chirurgických postupů a jejich načasování panuje mezi většinou autorů shoda. Ovšem v otázce nutnosti zavedení stentů po chirurgic-



Obr. 7. Stent vyrobený z intubační rourky fixovaný náplastí a zkrácený u nosního vchodu



Obr. 8. Stent v oblasti levé choany je umístěn tak, aby nepřesahoval úroveň měkkého patra.

kém zprůchodnění choany je značná nejednotnost [8, 9, 16]. Většina autorů stenty zavádí po transnazální nebo transnazálně endoskopicky asistované perforaci [8, 12]. Jednotlivé práce se neshodují v intervalech výměn stentů a délce ponechání stentů [12]. Dle našich zkušeností [13] se dobře osvědčují intubační rourky zavedené na úroveň měkkého patra, zkrácené před nosní dutinou a fixované náplastí (obr. 7, 8). Stenty nahrazujeme silnějšími po 3 týdnech. Je nutné udržovat průchodnost lavážemi fyziologickým roztokem. Výhodou stentů je zajištění nosní průchodnosti a za příznivých okolností dostačující dilatační efekt bez restenóz. Nevýhodou může být riziko dekubitů a případně i perforací nosní přepážky, traumatizace laterální stěny nosní s následnou tvorbou jizevnatých stenóz. Pokud lze realizovat kompletní transnazální endoskopickou choanoplastiku, nebývá dle některých autorů použití stentů nutné [14]. Příznivý vliv na redukci jizevnatých procesů byl zaznamenán po lokální aplikaci Mitomycinu C [14]. Ovšem byla popsána i jeho možná kancerogenita.

ZÁVĚR

Diagnostika a léčba atrezie choan vyžaduje širokou multioborovou spolupráci. Onemocnění se často objevuje jako součást jiných syndromových nebo nesyndromových postižení. Klinické projevy se mohou pohybovat od nezávažných příznaků u jednostranných atrezií po těžké stavy dušnosti u atrezií oboustranných. Pro úspěšnou léčbu je důležitá včasná a přesná diagnostika. Snížit riziko pooperačních recidiv se v posledních letech daří vzhledem k rozvoji cílených endoskopických operačních postupů.

Grantová podpora

Podpořeno projektem Ministerstva zdravotnictví koncepčního rozvoje výzkumné organizace 00064203 a projektem GAUK č. 196123.

LITERATURA

1. **Kwong KM.** Current updates on choanal atresia. *Front Pediatr* 2015; 3: 52. Dostupné z: doi: 10.3389/fped.2015.00052.
2. **Čábalová L, Komínek P, Zeleník K.** Obstrukce dýchacích cest u dětí z pohledu otorinolaryngologa. *Pediatr. Praxi.* 2014; 15(2): 70–73.
3. **Hengerer AS, Brickman TM, Jeyakumar A.** Choanal atresia: Embryologic analysis and evolution of treatment, a 30-year experience. *Laryngoscope* 2008; 118: 862–866. Dostupné z: doi: 10.1097/MLG.0b013e3181639b91.
4. **Roehm CE, Lawrason A, Valdez TA.** Nasal obstruction in newborn. In: Kountakis SE, editor. *Encyclopedia of otolaryngology, head and neck surgery.* Berlin: Springer 2013: 1746–1757.
5. **WHO Reproductive Health Library.** WHO recommendations on newborn health: Guidelines approved by the WHO Guidelines Review Committee. Geneva: WHO 2017.
6. **Mason K, Royan D, Daya H, et al.** Use of a modified stethoscope to assess paediatric nasal airflow in suspected choanal atresia, nasal stents or nasopharyngeal airways. *Clin Otolaryngol* 2020; 45: 654–655. Dostupné z: doi: 10.1111/coa.13534.

7. **Walsh J, Rastatter J.** Neonatal tracheostomy. *Clin Perinatol* 2018; 45: 805–816. Dostupné z: doi: 10.1016/j.clp.2018.07.014.
8. **Urbančič J, Vozel D, Battelino S, et al.** Management of choanal atresia: National recommendations with a comprehensive literature review. *Children (Basel)* 2023; 10(1): 91. Dostupné z: doi: 10.3390/children10010091
9. **Lau K, Stavrakas M, Ray J.** Lasers in rhinology: An update. *Ear Nose Throat J* 2020; 100: 775–825. Dostupné z: doi: 10.1177/0145561320940115.
10. **Strychowsky JE, Kawai K, Moritz E, et al.** To stent or not to stent? A meta-analysis of endonasal congenital bilateral choanal atresia repair. *Laryngoscope* 2016; 126: 218–227. Dostupné z: doi: 10.1002/lary.25393.
11. **ElSalmawy A, Abdelfattah G, Farag T, et al.** Role of proton pump inhibitor in healing after choanal atresia repair: A randomized control trial. *Egypt J Otolaryngol* 2022; 38: 44. Dostupné z: <https://doi.org/10.1186/s43163-022-00210-4>.
12. **Gundle L, Ojha S, Hendry J, et al.** Stenting versus stentless repair for bilateral choanal atresia: A systematic review of the literature. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2021; 151: 110926. Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2021.110926>.
13. **Černá L, Jurovčík M, Konečná E, et al.** Atrézie choan u dětí – Retrospektivní studie pětiletého souboru: Volná sdělení. *Otorinolaryngol Foniatr* 2014; 63(2): 122.
14. **Moreddu E, Rizzi M, Adil E, et al.;** International Pediatric Otolaryngology Group (IPOG). Consensus recommendations: Diagnosis, pre-operative, operative and post-operative pediatric choanal atresia care. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2019; 123: 151–155. Dostupné z: doi: 10.1016/j.ijporl.2019.05.010.
15. **Elsheikh E, El-Anwar MW.** False computed tomography findings in bilateral choanal atresia. *Int Arch Otorhinolaryngol* 2016; 20: 163–165. Dostupné z: doi: 10.1055/s-0035-1570314.
16. **Yilmaz Topçuoğlu MS, Hammitsch-Mayer A, Plinkert PK, et al.** Versorgung von choanalatresien in Deutschland: Dorsale septumresektion und stents im fokus [Choanal atresia repair in Germany: Resection of dorsal septal parts and stents in focus]. *HNO* 2024; 72(3): 199–203. Dostupné z: doi: 10.1007/s00106-023-01410-x.

Konflikt zájmů: žádný.

Došlo do redakce: 1. 5. 2024

Adresa pro korespondenci:

MUDr. Michal Jurovčík
Klinika ušní, nosní a krční 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
e-mail: michal.jurovcik@fnmotol.cz

Zemřel profesor MUDr. Miloš Velemínský, CSc.

S hlubokým zármutkem oznamujeme, že dne 16. března 2024 zemřel profesor MUDr. Miloš Velemínský, CSc., který stál u zrodu oboru neonatologie v České republice.

Profesor Miloš Velemínský se narodil 14. 8. 1936 v rodině třeboňského zvěrolékaře. Promoval v roce 1960 na Fakultě dětského lékařství Univerzity Karlovy v Praze. Po několikaletém působení na Dětském oddělení jindřichohradecké nemocnice nastoupil v roce 1969 jako ordinář na Dětské oddělení krajské nemocnice v Českých Budějovicích, kde následně 13 let působil jako primář Neonatologického oddělení.

Již v roce 1972 v rámci novorozeneckého úseku Gynekologicko-porodnického (tehdy Ženského) oddělení zahájila činnost jednotka intenzivní péče pro patologické novorozence. V roce 1979 byl tento ordinariát převeden pod Dětské oddělení. V roce 1983 vzniklo pod vedením prim. MUDr. Miloše Velemínského st. první samostatné Neonatologické oddělení v České republice. Jeho součástí byla jednotka intenzivní péče pro patologické novorozence, jednotka intermediární péče a úsek pro fyziologické novorozence. Oddělení se v roce 1984 přestěhovalo do samostatného pavilonu. Způsob spolupráce obou oddělení (porodnice a neonatologie) byl již v té době velmi pokrokový a jednalo se vlastně o styl práce dnešních perinatologických center.



I během své vědecké a pedagogické činnosti na Jihočeské univerzitě, kde byl mimo jiné 7 let také děkanem Zdravotně sociální fakulty, udržoval stále intenzivní kontakty se svými kolegy v českobudějovické nemocnici, která pro něj byla spolu s Neonatologickým oddělením skutečnou srdeční záležitostí.

Profesor Velemínský získal také celou řadu ocenění. Tím nejvýznamnějším bylo udělení Medaile Za zásluhy, kterou mu udělil prezident republiky v roce 2018.

Tento známý pediatr byl kromě vědeckých publikací také autorem mnoha populárně naučných knih. Za všechny můžeme zmínit knihy *Nemocné dítě – průvodce pro rodiče*, *Celebritami proti své vůli* nebo *Takový je život*.

foto: Václav Pancer

Představujeme...

Jan Janota, Zbyněk Straňák a kolektiv

Neonatologie

3. vydání



Doporučená cena 1 499 Kč

Naše cena 1 199 Kč
+ navíc 15% sleva

Třetí vydání monografie našich předních specialistů v oboru je komplexním praktickým manuálem, který se snaží poskytnout ucelené informace o příčinách, symptomech a léčbě nejzávažnějších a nejčastějších patologických stavů novorozenců. Měl by pomoci v rychlé diagnostice problémů novorozence po porodu a v prvních dnech života, předložit širokou diferenciálnědiagnostickou rozvahu a přinést jasná aktuální doporučení vedoucí k léčbě dané patologie, ke stabilizaci stavu, případně připravit novorozence na transport.

Kapitoly jsou uspořádány abecedně, každá odpovídá jednomu klinickému, laboratornímu nebo diagnostickému problému. Kromě aktualizace textů nového vydání byly doplněny a rozšířeny kapitoly z oblasti genetického vyšetřování a diagnostiky, chirurgické problematiky v neonatologii, oblasti neonatálních infekcí, podpůrné a paliativní péče a farmakologie v neonatologii. Publikace je určena pediatrům a neonatologům všech zdravotnických zařízení, především však lékařům menších a středních porodnic, novorozeneckých a dětských oddělení, kteří nemají široké zázemí jednotky intenzivní péče. Zároveň bude i cenným zdrojem odborných informací pro pregraduální a postgraduální studium a předatestační přípravu v pediatrii a neonatologii.

První vydání publikace získalo cenu předsednictva České lékařské společnosti JEP za nejlepší odbornou knižní publikaci za rok 2013.



Objednávejte na www.eezy.cz

Po zadání kódu **EEZY15** v nákupním košíku získáte navíc 15% slevu!

EEZY Publishing, s.r.o.

Vyšehrad Garden, Na Pankráci 322/26, 140 00 Praha 4



XXXIX. Neonatologické dny

25. - 27. 9 2024

KAMPUS UNIVERZITY
J. E. PURKYNĚ

PASTEUROVA 3544/1
ÚSTÍ NAD LABEM



NEONATOLOGICKÁ KLINIKA FAKULTY ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ
UNIVERZITY J. E. PURKYNĚ V ÚSTÍ NAD LABEM A KRAJSKÉ ZDRAVOTNÍ, a.s.
– MASARYKOVY NEMOCNICE V ÚSTÍ NAD LABEM, o.z.



Krajská zdravotní
Masarykova nemocnice

ODBORNÝ PROGRAM

STŘEDA 25. 9. 2024

HOTEL & RESTAURANT VĚTRUŠE

17:00 – 18:30 PRESYMPOZIUM

- **Základy novorozenecké anestezie** – MUDr. Ing. Š. Havelková, Motol
- **Farmakologická analgezie v novorozeneckém věku: výzva pro anesteziologa** – MUDr. B. Sojková, Ústí nad Labem
- **Nefarmakologické postupy v analgezii procedurální bolesti** – MUDr. J. Macko, Ph.D., Zlín
- **Zavádění cévních vstupů v neonatologii pod UZ kontrolou** – MUDr. J. Pavlíčková, Motol

ČTVRTEK 26. 9. 2024

KAMPUS UNIVERZITY J. E. PURKYNĚ

LÉKAŘSKÁ SEKCE – ZELENÁ POSLUCHÁRNA

8:30 – 8:55 ZAHÁJENÍ, ÚVODNÍ SLOVO

Výroční zpráva končícího výboru ČNeoS – prof. MUDr. Z. Straňák, Ph.D., MBA, předseda ČNeoS ČLS J. E. Purkyně

8:55 – 10:55 BLOK I. – CHIRURGICKÁ PROBLEMATIKA V NOVOROZENECKÉM VĚKU

- **NEC, “State of the art: ERNICA guideline”** – MUDr. A. Kokešová, Ph.D., MBA a prof. MUDr. M. Rygl, Ph.D., Motol
- **Peri a intraventrikulární krvácení: management, komplikace a indikace k intervenci** – MUDr. K. Tabery, Ph.D. a MUDr. R. Brabec
- **Chirurgická léčba posthemoragického hydrocefalu** – MUDr. T. Radovnický, Ph.D., Ústí nad Labem
- **Dětská kardiochirurgie, současné trendy** – MUDr. P. Bukovský, Motol
- **Současná novorozenecká urologie** – MUDr. J. Trachta, Motol

11:20 – 12:30 BLOK II. – FIREMNÍ PŘEDNÁŠKY

- SANOFI, s.r.o.
- BAXTER CZECH, s.r.o.

13:30 – 15:30 BLOK III. – INFEKCE V NOVOROZENECKÉM OBDOBÍ

- **Epidemiologie a trendy novorozeneckých infekcí** – MUDr. P. Švihovec, Motol
- **Staphylococcus aureus jako původce novorozeneckých infekcí** – MUDr. L. Ryšková, Ph.D., Hradec Králové
- **Klostridiové infekce: diagnostika, přístup, kontroverze** – MUDr. R. Přibíková, Děčín
- **Lumbální punkce: diagnostický nástroj nebo matoucí vyšetření?** – MUDr. M. Matas, Plzeň
- **Nová indikační kritéria k profylaxi RSV** – prof. MUDr. Z. Straňák, Ph.D., MBA, ÚPMD

16:00 – 16:45 BLOK IV. – FOLLOW UP

- **Neonatální mortalita a morbidita** – MUDr. P. Korček, Ph.D., ÚPMD
- **Dlouhodobé sledování rizikových novorozenců: aktuální data** – MUDr. J. Dorňáková a prof. MUDr. J. Janota, Ph.D., Motol

08:30 – 08:50 SESTERSKÁ SEKCE – ČERVENÁ POSLUCHÁRNA

ZAHÁJENÍ, ÚVODNÍ SLOVO

Zpráva České asociace sester – Bc. M. Kolářová, MBA členka prezidia České asociace sester, Praha

08:50 – 10:35 BLOK I. – OŠETŘOVATELSKÁ PÉČE O CHIRURGICKÉ PACIENTY V NOVOROZENECKÉM VĚKU

- **NEC, jedna z příčin syndromu krátkého střeva** – MUDr. J. Stýblová, Motol
- **Péče o dětského pacienta se stomií** – H. Zamykalová, DiS., Motol
- **Ranhojičky v neonatologii včera a dnes** – Bc. P. Neradová, VFN Praha
- **Péče o žilní vstupy a ČŽK na NO FN Brno** – Mgr. C. Pajtllová a T. Stýskalová, DiS., Brno
- **„Se srdíčkem až domů“, VSV na novorozenecké JIRP FN Motol** – D. Vosátková a Bc. T. Šimečková, Motol

11:05 – 13:30 BLOK II. – OD PROPUŠTĚNÍ DO ŠKOLY

- **Od propuštění až do školy z pohledu dětského neurologa** – MUDr. L. Rennerová, Ústí nad Labem
- **Jsi na světě dříve, co teď s tím? Fyzioterapeutické postupy u nedonošených dětí** – Bc. K. Šafaříková, Ústí nad Labem
- **Rozumíš mi? Rozumím Ti? Aneb umění porozumět a najít správné tempo** – Mgr. Bc. K. Červinková, Ústí nad Labem
- **Follow up předčasně narozených dětí** – MUDr. K. Lamrová, VFN Praha
- **Rozvoj komunikace** – Mgr. D. Pavljuk, BCBA, Teplice
- **Úskalí rizikové poradny v Ústí nad Labem** – L. Derflerová, DiS., Ústí nad Labem
- **Podpůrné skupiny**
- **Centrum LIRA, raná péče**

14:30 – 16:35 BLOK III. – PODPŮRNÁ PÉČE V NEONATOLOGII

- **Komunikace v krizové situaci** – MUDr. J. Hálek, Ph.D., Olomouc
- **Závažná diagnóza a následná péče** – MUDr. M. Smáková, Ústí nad Labem
- **Psychosociální podpora, kaplanská služba** – Z. Jonczy a Bc. R. Jonczy, DiS., Ústí nad Labem
- **Život v kufříku** – M. Wojtilová, La Vida Loca
- **Ústecké Miniděti, z.s.** – Mgr. Bc. J. Jelínková, Ústí nad Labem
- **Jak to vidí, slyší a cítí rodiče** – Mgr. A. Dohnalová, Ing. M. Řehořová a L. Žáčková, Nedoklubko z.s.

SPOLEČNÁ SEKCE – ČERVENÁ POSLUCHÁRNA

16:45 – 18:00 WORKSHOP KOMUNIKACE – MUDr. Z. Staníčková, ÚPMD Praha

16:45 – 18:00 POSTERWALK

PÁTEK 27. 9. 2024

KAMPUS UNIVERZITY J. E. PURKYNĚ, ČERVENÁ POSLUCHÁRNA

9:00 – 11:00 BLOK I. – KULATÝ STŮL

MUDr. I. Burianová, FTN; Ph.D. MUDr. M. Dokoupilová, Hořovice; MUDr. H. Wiedermannová, Ph.D., Ostrava

11:20 – 12:20 BLOK II. – VARIA

- **Kontinuální automatická úprava FiO₂: standard při podpoře ventilace?** – prof. MUDr. J. Janota, Ph.D. a MUDr. E. Orlova, Motol
- **Neonatální nefrokatenní syndrom s vysokou mortalitou** – MUDr. J. Laštůvková a MUDr. P. Hitka, Ph.D., Ústí nad Labem
- **Nereálné nitrožilní podání** – Bc. V. Fišera, Ústí nad Labem

Stránky kongresu: <https://www.kzcr.eu/konference/neodny2024>



Synagis (palivizumab) – INDIKAČNÍ KRITERIA¹

Léčivý přípravek je hrazen k prevenci závažného onemocnění dolních cest dýchacích, které je způsobené respiračním syncytiálním virem (RSV) u následujících skupin dětí:²

1. Novorozenci gestačního stáří méně nebo rovno 31 + 6 narození v první RSV sezóně/vstupující do první RSV sezóny. Novorozencům, kterým byla imunoprofylaxe aplikována v období leden-březen, již není další imunoprofylaxe hrazena.
2. Novorozenci s BPD bez ohledu na gestační stáří, kteří vyžadovali léčbu chronického plicního onemocnění (BPD/CLD) (oxygenoterapii, bronchodilatační terapii, kortikoidy, diuretika) ještě 6 měsíců před začátkem RSV sezóny. Ve druhé RSV sezóně je přípravek hrazen dětem, které aktuálně podstupují léčbu.
3. Nezralí novorozenci, kteří jsou ohroženi nozokomiální RSV infekcí: je hrazena 1 dávka přípravku.
4. Děti mladší 2 let s hemodynamicky významnou vrozenou srdeční vadou.
5. Novorozenci gestačního stáří 32 + 0 až 34 + 6, kteří splňují rizikové skóre 4 a více bodů v rizikových parametrech:

Počet bodů	Rizikový parametr
1	Chronologický věk < 3 měsíce
1	Závažné neurologické onemocnění (periventrikulární leukomalacie, intracerebrální krvácení, cévní mozková příhoda, hydrocefalus)
1	Hmotnost < 10. percentil
1	Propuštění z nemocnice v období 1.10.–30.4.
1	Starší sourozenec
0,5	Dítě z vícečetného těhotenství
0,5	Pohyb v dětské skupině
0,5	Kouření ve společné domácnosti
0,5	Sociální status/ ^c „crowding“

^cvíce jak 5 členů rodiny bydlící v malém prostoru

Zkrácená informace o léčivém přípravku

Synagis 50 mg/0,5 ml injekční roztok | Synagis 100 mg/1 ml injekční roztok

Léčivá látka: Palivizumab je rekombinantní humanizovaná monoklonální protilátka získaná DNA technologií na hostitelských buňkách myšičího myelomu. **Léková forma:** Injekční roztok – čirý až mírně opalizující. **Indikace:** Přípravek Synagis je indikován k prevenci závažného onemocnění dolních cest dýchacích, které vyžaduje hospitalizaci a je způsobené respiračním syncytiálním virem (RSV) u dětí s vysokým rizikem onemocnění RSV: Děti narozené ve 35. týdnu těhotenství nebo dříve a jsou na začátku sezóny RSV mladší než 6 měsíců; děti mladší než 2 roky, u kterých byla potřebná léčba bronchopulmonální dysplazie v posledních 6 měsících; děti mladší než 2 roky s hemodynamicky významnou vrozenou srdeční vadou. **Kontraindikace:** Hypersenzitivita na léčivou látku, na kteroukoli pomocnou látku uvedenou v SPC přípravku (např. histidin, glycin či mannitol). **Dávkování a způsob podání:** Palivizumab 15 mg/kg tělesné hmotnosti, podávaných jednou měsíčně v očekávaném období rizika RSV v komunitě. Je-li to možné, první dávka má být podána před začátkem sezóny RSV. Palivizumab se podává intramuskulárně přednostně do anterolaterální oblasti stehna. Palivizumab se nesmí běžně aplikovat do m. gluteus vzhledem k riziku poškození n. ischiadicus. Injekce musí být aplikována za standardních aseptických podmínek. Objem větší než 1 ml musí být aplikován v rozdělených dávkách. **Zvláštní upozornění:** Po podání palivizumabu byly hlášeny alergické reakce včetně velmi vzácných případů anafylaxe a anafylaktického šoku. Měly by být dostupné k okamžitému použití léčivé přípravky k léčbě závažných hypersenzitivních reakcí včetně anafylaxe a anafylaktického šoku. Při středně těžkých až těžkých akutních infekcích nebo febrilních stavech je oprávněné odložení aplikace palivizumabu, pokud se tím podle mínění lékaře nepřívozí větší riziko pro pacienta. Palivizumab musí být aplikován opatrně u pacientů s trombocytopenií nebo jinou poruchou hemokoagulace. **Interakce:** V klinické studii fáze III Impact-RSV u populace předčasně narozených dětí s bronchopulmonální dysplazií byl obdobný podíl pacientů ve skupině užívající placebo a skupině s palivizumabem, kteří dostávali běžné dětské vakcíny, vakcínu proti chřipce, bronchodilatacia nebo kortikosteroidy. U pacientů používajících tyto látky nebyl pozorován další vzestup nežádoucích účinků. Protože monoklonální protilátka je specifická pro RSV, nelze očekávat, že by palivizumab interferoval s imunitní odpovědí na vakcíny. Palivizumab může interferovat s diagnostickými testy založenými na imunologické detekci RSV, jako jsou některé testy fungující na principu detekce antigenů. Palivizumab navíc inhibuje replikaci viru v buněčných kulturách, a proto může také interferovat s virovými kultivačními testy. Palivizumab však neovlivňuje testy založené na polymerázové řetězové reakci k detekci reverzní transkriptázy. **Těhotenství a kojení:** Není relevantní. Přípravek Synagis není indikován pro použití u dospělých. Údaje o podávání přípravku vzhledem k fertilitě, těhotenství a kojení nejsou k dispozici. **Nežádoucí účinky:** Časté nežádoucí reakce vyskytující se u palivizumabu jsou horečka, vyrážka a reakce v místě vpichu injekce. Dále byly zaznamenány tyto nežádoucí účinky v rámci postmarketingového sledování: apnoe a méně často křeče, trombocytopenie a urtikarie. **Předávkování:** V klinických studiích dostaly tři děti dávku vyšší než 15 mg/kg tělesné hmotnosti. Šlo o dávky 20,25 mg/kg, 21,1 mg/kg a 22,27 mg/kg. V těchto případech nebyly zjištěny žádné zdravotní následky. Během postmarketingových zkušeností bylo hlášeno předávkování dávkami až do výše 85 mg/kg a v některých případech byly hlášeny nežádoucí reakce, které se neliší od nežádoucích reakcí pozorovaných v dávce 15 mg/kg. **Obsah balení:** Lahvičky k jednorázovému použití: objem 3 ml, čirá bezbarvá skleněná injekční lahvička (sklo typu I) s chlorobutylovou zátkou a odtrhacím uzávěrem, obsahující 0,5 ml nebo 1 ml injekčního roztoku. Balení po 1 ks. **Uchovávání:** Uchovávejte v chladničce (2 °C–8 °C). Chraňte před mrazem. Uchovávejte injekční lahvičku v krabičce, aby byl přípravek chráněn před světlem. Doba použitelnosti 3 roky. **Držitel rozhodnutí o registraci:** AstraZeneca AB, SE-151 85 Södertälje, Švédsko **Registrační čísla:** EU/1/99/117/003 Synagis 50 mg/0,5 ml injekční roztok, EU/1/99/117/004 Synagis 100 mg/1 ml injekční roztok **Datum poslední revize:** 14.9.2023 **Referenční číslo dokumentu:** 14092023API **Způsob výdeje:** Výdej přípravku Synagis je vázán na lékařský předpis. **Způsob úhrady:** přípravek Synagis je hrazen z prostředků veřejného zdravotního pojištění.

Pro přesné znění podmínek úhrady z prostředků veřejného zdravotního pojištění navštivte www.sukl.cz. Dříve než přípravek předepíšete nebo doporučíte, seznamte se, prosím, se souhrnem údajů o přípravku, který získáte na adrese: AstraZeneca Czech Republic s. r. o., U Trezorky 921/2, 158 00 Praha 5 - Jinonice, tel.: +420 222 807 111 nebo na www.astrazeneca.cz. V případě, že chcete nahlásit nežádoucí příhodu, podezření na nežádoucí příhodu nebo jiné bezpečnostní informace, které se týkají LP Synagis, předejte prosím informace na czdrugafety@astrazeneca.com nebo na <http://aereporting.astrazeneca.com> | © AstraZeneca 2024. Synagis je registrovaná ochranná známka

- Reference:** 1. https://www.ema.europa.eu/en/documents/productinformation/synagis-epar-product-information_cs.pdf.
2. <https://www.sukl.cz/modules/medication/detail.php?code=0210114&tab=prices>





DARTIN

SLE6000

Novorozenecké ventilátory



OxyGenie
Inspired Oxygen Control

ochrana plic

protektivní ventilace s garancí objemu (VG)

OxyGenie

automatická a bezpečná regulace FiO₂

HFO ventilace

výjimečně výkonná, nezvykle tichá

neinvazivní režimy

Infant Flow[®]nCPAP a DuoPAP, Miniflow NIPPV a sNIPPV, nHFOV



www.dartin.cz