

# Vrozené vývojové vady neurokrania – foramina parietalia permagna

**MUDr. Alice Nogolová, MUDr. Renáta Klosová**

Oddělení dětského lékařství, Městská nemocnice Ostrava

**Klíčová slova:** foramina parietalia permagna, vývojová vada skeletu, neurokranium, porucha osifikace.

**Key words:** foramina parietalia permagna, skeletal malformation, neurokranium, failure of ossification.

**Obr. 1.** Foramina parietalia permagna



**Obr. 2.** Pohled zezadu



Foramina parietalia permagna (FPP) jsou vzácnou variantou vývojových vad skeletu lebky. Incidence této vady v populaci je méně než 1 z 25 000 až 30 000 narozených dětí, často se vyskytuje familiárně.

Patogeneze onemocnění není dosud zcela známá. Z důvodu výskytu v jednotlivých rodinách je zvažován autosomálně dominantně dědičný přenos onemocnění (např. mutace v genu *MSX2*), s neúplnou, ale vysokou penetrací. FPP se mohou sdružovat s jinými vývojovými vadami – rozštěpy páteře či patra, myelomeningo/encefalokélou, kraniosynostózou, mohou být součástí syndromů – Potocki-Schaffer syndrom, kleidokraniální dysplazie, frontonazální dysplazie a jiné.

FPP jsou důsledkem porušené osifikace v parietálních kostech, porucha osifikace vzniká obvykle kolem 5. měsíce vývoje plodu.

Otvory v kalvě jsou symetrické, okrouhlé nebo oválného tvaru, s proměnnou velikostí v rozmezí od několika milimetrů do několika centimetrů.

Radiologicky se tyto defekty zobrazují jako ostře ohraničené defekty v kalvě, bez okolní reaktivní sklerózy kosti.

Průběh onemocnění bývá rozmanitý – zcela asymptomatický nebo naopak postižený jedinec může trpět bolestmi hlavy, zvracením, mentálním postižením, epileptickými záchvaty. Neexistuje korelace mezi tíží symptomů a velikostí defektu.

Terapie je konzervativní (ochranné kranialní ortézy), méně často pak chirurgická (kostní štěpy, umělé náhrady).

V současnosti pro postižené rodiny existuje preimplantační genetické vyšetření a prenatalní diagnostika (od 10. týdne gravidity), onemocnění lze in utero diagnostikovat sonograficky.

## Vlastní případ (obrázky 1, 2)

Novorozenec ženského pohlaví, z 1. fyziologické gravidity, porozen v termínu, záhlavím. Porodní míry: 2 930 g/49 cm. Poporodní adaptace byla v normě. Od narození pozorován na hlavičce rozestup sagitálního švu až 1 cm, prostorná malá fontanela (2 × 2 cm), po stranách od malé fontanely defekty kostí s vyklenutím. Velká fontanela velikosti 3 × 2 cm, v niveau, bez vyklenutí. Ostatní interní nález byl zcela fyziologický.

Sonografie mozku přes velkou fontanelu zobrazuje mozkový parenchym bez patologie, komorový systém štíhlý. V místě vyklenutí oboustranně defekt kalvy (velikosti cca 1,5–2 cm) s protruzí měkkých tkání, resp. mozkových obalů.

Rodinná anamnéza dle gynekologické dokumentace negativní. Na základě lokálního nálezu

a zvažované diagnózy cíleně rodinná anamnéza doplněna. Zjištěno, že maminka dítěte má od malička drobné hmatné defekty na kalvě. Žena je zcela bez potíží a není v péči žádné odborné ambulance.

## Závěr

FPP jsou vzácnou variantou vývojových vad skeletu kalvy. Častěji se vyskytují drobné defekty, které mohou uniknout pozornosti. Větší defekty – velikosti několika centimetrů – jsou raritní jednotkou

a jejich diagnostika může být složitá. Diferenciálně diagnosticky lze zvažovat oboustranný výskyt kefalhematomu, nutno vyloučit jiné defekty kalvy, kraniosynostózy. V neposlední řadě důsledná anamnéza může pomoci odhalit původ potíží.

## LITERATURA

1. Brichtová E, a kol. Onemocnění dětského neurokrania. 2009: 48–49.
2. Salamanca A, Gonzalez-Gomez F, Padilla MC, Motos MA, Zorrilla F, Sabatel R. Prenatal Diagnosis – 1994; 14(8): 766–769.
3. Wuyts W, Reardon W, Preis S, Homfray T, Quartino AR, Christians H, Willems PJ, van Hul W. Identification of mutations in the MSX2 homeobox gene in families affected with foramina parietalia permagna. Human molecular genetics 9(8): 1251–1255.
4. Kortes B, Richards T, David L, Glazier S, Argenta L. The journal of craniofacial surgery – Surgical management of foramina parietalia permagna. 2003; 14(4): 538–544.