

Kraniosynostóza – časná správná diagnóza, časně endoskopické řešení

MUDr. Aneta Kubátová¹, MUDr. Jan Melichar¹, MUDr. Petr Libý², Mgr. Jana Drnková³, MUDr. Miloš Černý¹

¹Gynekologicko-porodnická klinika s novorozeneckým oddělením a s JIRP, FN Motol, Praha

³Neurochirurgická klinika dětí a dospělých 2. LF UK a FN Motol, Praha

³Ortotika, s. r. o., Praha

Růst mozkové tkáně umožňují otevřené lební švy a velká a malá fontanela. Velmi vzácně dochází k předčasnému srůstu jednoho či více lebečních švů neboli kraniosynostóze. Následkem je charakteristická deformita hlavy. Kraniosynostóza vede nejen ke kosmetickým defektům, ale i k omezení vývoje a růstu mozku a ke zvýšení nitrolebního a nitroočního tlaku. Správná diagnóza bývá často stanovena pozdě. Výhodou časně správné diagnózy je možnost endoskopického řešení, které je méně rizikové než klasická otevřená operace. Článek věnovaný kraniosynostóze je doplněn o kazuistiku jednoho z našich pacientů.

Klíčová slova: kraniosynostóza, dolichocefalie, endoskopická remodelace lebky.

Craniosynostosis – early correct diagnosis, early endoscopic reconstruction

Brain tissue growth is enabled by open cranial sutures and anterior and posterior fontanelles. A premature closure of one or more sutures of the skull occurs very rarely, it is called craniosynostosis. It leads to characteristic head deformity. Craniosynostosis leads not only to cosmetic defects but also to the reduction of brain development and increase in intracranial and intraocular pressure. Correct diagnosis is often restored late. The advantage of a good early diagnosis is the possibility of endoscopic remodeling which is less risk than standard open operation. This article is about craniosynostosis and it is supplemented by a case report.

Key words: craniosynostosis, dolichocephaly, endoscopic remodeling.

Úvod

V prvních třech letech života dochází k maximálnímu růstu mozku. V devátém měsíci života je velikost mozku zdvojnásobena, v 36. měsíci ztrojnásobena. Růst mozkové tkáně umožňují otevřené lební švy a velká a malá fontanela. K definitivnímu uzavěru švů dochází až ve třetím desetiletí. Do té doby může kalva růst a remodelovat se. Velmi vzácně dochází k předčasnému srůstu jednoho či více lebečních švů neboli kraniosynostóze. Následkem je charakteristická deformita hlavy. Kraniosynostóza vede nejen ke kosmetickým defektům, ale i k omezení vývoje a růstu mozku a ke zvýšení nitrolebního a nitroočního

tlaku. Incidence je nízká, uvádí se 0,04–0,1 % dětí. Správná diagnóza bývá často stanovena pozdě. Nejčastěji bývá zaměňována s polohovou plagiocefalií. Výhodou časně správné diagnózy je možnost endoskopického řešení, které je méně rizikové než klasická otevřená operace (1, 2).

Klasifikace kraniosynostóz

V 85 % je kraniosynostóza izolovaná či nesyndromická. Ve zbylých 15 % je součástí syndromů, např. Apertův syndrom, Muenkeův syndrom, Saethre-Chotzen syndrom, Pfeifferův syndrom, Crouzonův syndrom. Nejčastěji je spojena s anomáliemi kostry – především končetin, defekty

obličeje, smyslovými vadami, poruchami nervového systému, s opožděným vývojem a kardio-logickými obtížemi. V posledních desetiletích bylo identifikováno mnoho genů, jejichž mutace vedou ke vzniku syndromů spojených s kraniosynostózou. Nejčastěji se vyskytují mutace v genech pro receptory fibroblastových růstových faktorů. Tyto geny kódují proteiny a transkripční faktory důležité pro správný rozvoj končetin a hlavy. U mnoha syndromů již známe přesné mutace genů, např. FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, EFN1. Nyní objevujeme další mutace, které v kombinaci s nitroděložním omezením zvyšují náchylnost ke vzniku nesyndromových kraniosynostóz (3).



KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORA: MUDr. Aneta Kubátová, aneta.kubatova@fnmotol.cz
Gynekologicko-porodnická klinika s novorozeneckým oddělením a s JIRP FN Motol, Praha
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Cit. zkr: Pediatr. praxi. 2019 20(4): 229–233
Článek přijat redakcí: 22. 4. 2019
Článek přijat k publikaci: 28. 5. 2019

Obr. 1. Čtvrtý den života, novorozenecké oddělení. Skafocefalie – hlava úzká a dlouhá



Obr. 2. Čtvrtý den života, novorozenecké oddělení. Klenuté čelo



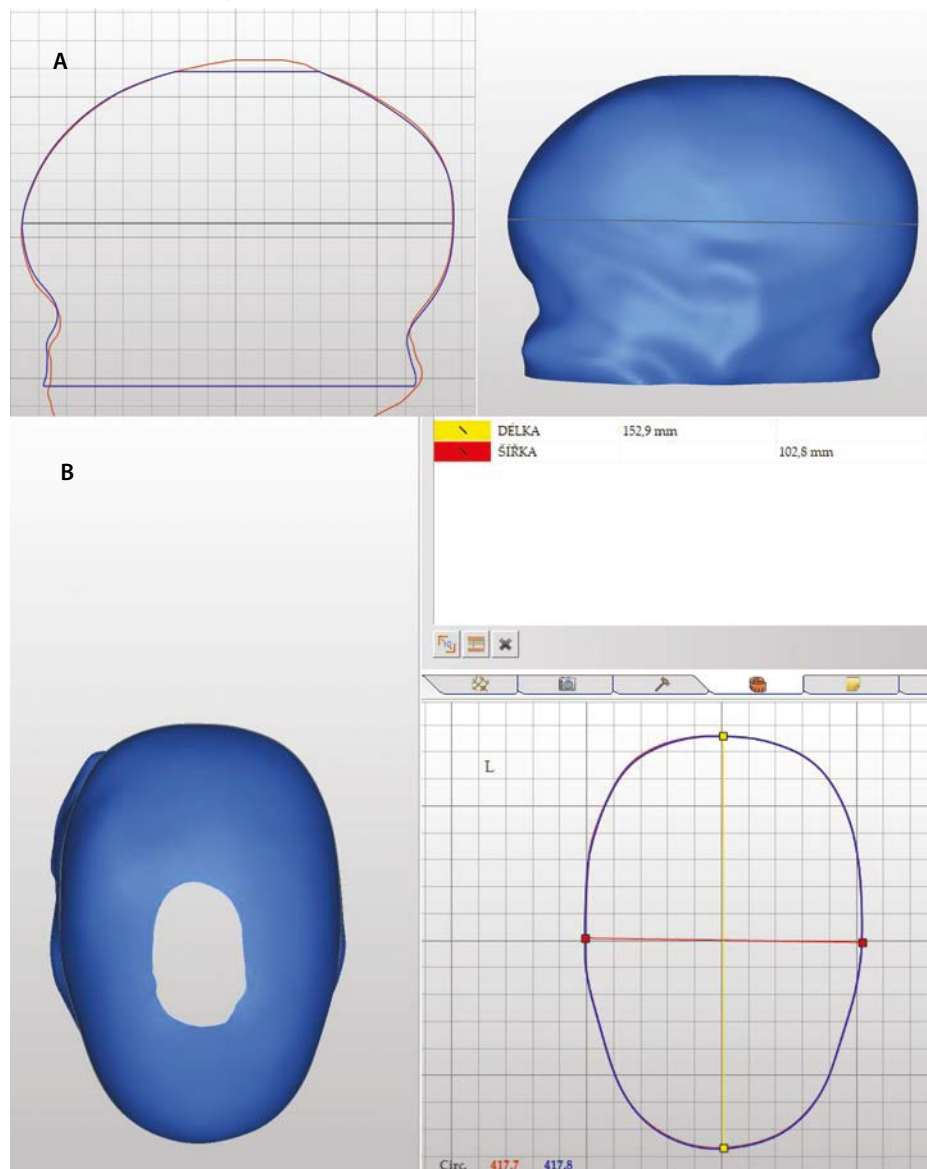
Obr. 3. Čtvrtý den života, novorozenecké oddělení. Vyklenutí sagitálního švu, „hřebínek“



Podle počtu postižených švů dělíme kraniostynostózu na jednoduchou, při postižení jednoho švu a na komplexní či smíšenou, při postižení dvou a více švů. Komplexní kraniostynostóza je často spojena se syndromy, ale tvoří pouze 5 % všech kraniostynostóz.

Dle mechanismu vzniku je kraniostynostóza primární a sekundární. Chyba během embryonálního vývoje a primární porucha osifikace lebky vede ke vzniku primární kraniostynostózy. Sekundární kraniostynostóza vzniká na podkladě poruchy vývoje a růstu mozku. Například při hypertyreóze, hypofosfatemii, deficitu vitamínu D, renální osteodystrofii, talasemii, mikrocefalii, ale i při tlaku páneve matky na lebku plodu.

Obr. 4. a, b. Laser skeny před remodelací, Ortotika



Mezi rizikové faktory pro vznik kraniostynostózy patří vyšší věk rodičky, oligohydramnion, poloha plodu in utero, mužské pohlaví, nikotinismus matky, bílá rasa a asistovaná reprodukce.

Typy kraniostynostóz

Nejčastěji dochází k uzavěru sagitálního švu a vzniku skafocefalie či dolichocefalie, literatura uvádí 50–58 % všech kraniostynostóz. V 80 % je vadou izolovanou (nesyndromickou) a častější je u chlapců než u dívek. Vzniká typický tvar hlavy, lebka roste předozadně, neroste do stran, čelo je klenuté a vysoké, hlava úzká a dlouhá. V průběhu zaniklého sagitálního švu vzniká vyklenutí neboli „hřebínek“.

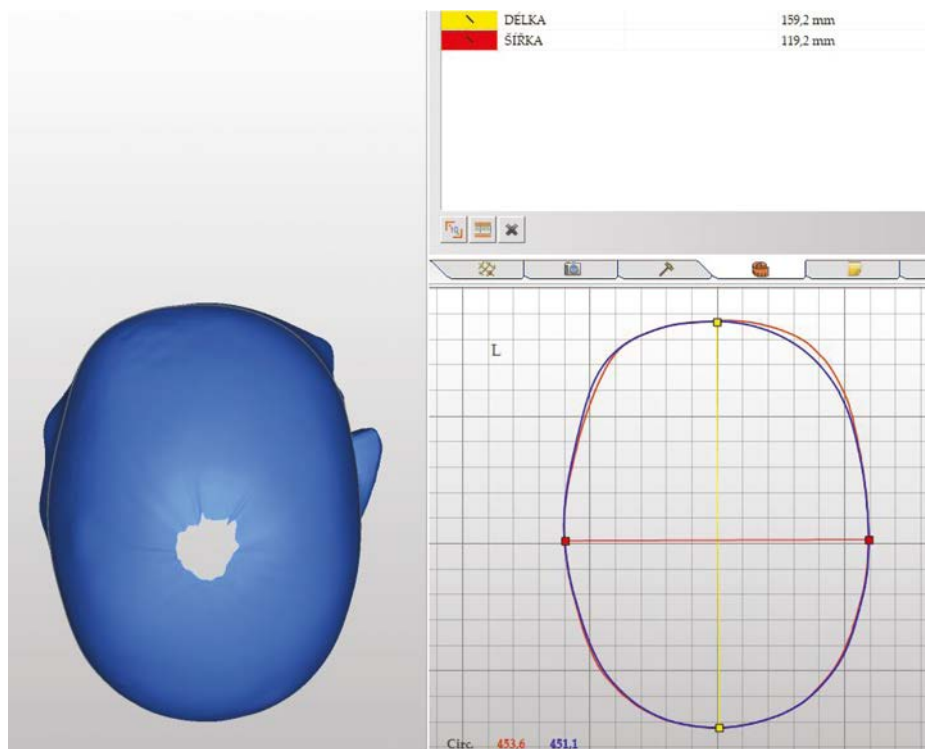
Druhým nejčastějším typem kraniostynostózy je uzavěr koronárního švu, udává se 20–29 %. Při bilaterálním postižení vzniká bra-

chycefalie, kdy je hlava zkrácena předozadně. V kombinaci s prodlouženým vrchlíkem jde o turicefalii. Při jednostranném postižení dochází ke vzniku přední plagiocefalie, která vede k obličejovým deformitám jako je oploštělé čelo, deviace kořene nosu či strabismus. Oproti předchozímu je uzavěr koronárního švu často spojen se syndromy. 4–10 % kraniostynostóz tvoří uzavěr metopického švu, při kterém vzniká trigonocefalie. Ve 3/4 případů jde o izolovanou vadu. Při trigonocefalii připomíná tvar čela lodní kýl. Dále je typický hypotelorismus a oči se vyklenují dopředu. Jen ve 2–4 % dochází k předčasnému uzavěru lambdového švu a vzniku okcipitální plagiocefalie. Typické oploštělé záhlaví může být zaměněno s polohovým plagiocefalem (2, 3). Typy kraniostynostóz podle postiženého švu shrnuje schéma č. 1.

Obr. 5. Kraniální remodelační ortéza**Obr. 7.** 10 dnů po remodelaci, neurochirurgická ambulance**Obr. 8.** Tři měsíce po remodelaci, neurochirurgická ambulance

Diagnostika

Diagnostika vychází především z klinického vyšetření. Atypický tvar lebky, hypotelorismus či hypertelorismus, abnormální postavení očí a uší a palpovatelný osifikovaný šev mohou být nápadné již krátce po narození. K pozdním klinickým známkám patří předčasný uzavěr

Obr. 6. Laser sken tři měsíce po remodelaci, Ortotika

velké fontanely a rozvoj nitrolební či nitrooční hypertenze. Při podezření z klinického vyšetření stačí doplnit sonografické vyšetření hlavy se zaměřením na lební švy. Rtg hlavy je obsolentní vyšetření. Diagnózu potvrdí kraniometrické vyšetření, které se dále provádí opakovaně především pro sledování po chirurgickém zákroku a během růstu. Jen při nejasném nálezu se doplňuje CT hlavy s 3D rekonstrukcí. U syndromických kraniosynostóz je indikováno MRI hlavy (3).

Neurochirurgie a ortotika

Lehké stupně kraniosynostóz jsou kosmetickými vadami, které nenarušují normální vývoj mozku a není nutné je operačně řešit. Operační řešení patří do rukou zkušených neurochirurgů. První možností je klasická remodelační operace, při které se uvolňuje srostlý šev a upravují se zdeformované kosti. Výsledkem je téměř normální tvar hlavy. Šev a zdeformované kosti jsou zpřístupněny dlouhým kožním řezem od ucha k uchu. Klasická operace je zatížena velkou krvní ztrátou s nutnými transfuzemi, často i opakovanými. Po výkonu dochází k výraznému otoku měkkých tkání, operační rány jsou velmi rozsáhlé. Velká krvní ztráta, otok měkkých tkání a rozsah operačních ran prodlužuje délku pobytu na intenzivním lůžku i celkovou délku hospitalizace a podávání antibiotik a analgetik. Někdy jsou

nutné i reoperace. Výhodou klasické operace je téměř normální tvar hlavy po výkonu (1, 2).

Druhou možností je časné endoskopické řešení. Jde o miniinvasivní metodu, při které je odstraněn srostlý šev z jednoho či dvou drobných kožních řezů. Někdy se doplní přídavné laterální tomie kosti. Po resekci švu se vždy zahajuje ortotická léčba, která brání rekurenci synostózy. Používají se individuálně vyráběné kraniální remodelační ortézy, které chrání a současně tvarují hlavu při růstu. Oproti klasické operaci je endoskopické řešení zatíženo výrazně menší krvní ztrátou, mírnějším pooperačním otokem, a tedy i kratší dobou hospitalizace a podávání antibiotik a analgetik. Závažnou, ale vzácnou komplikací může být krvácení při poruše durálního splavu či likvorea při porušení tvrdé pleny. Limitem této miniinvasivní metody je tloušťka lební kosti. Je možné ji použít jen do cca 6. měsíce věku, kdy je lební kost tenká. Později je již jedinou možností klasická remodelační operace (1, 2).

Následná ortotická léčba se zahajuje co nejdříve po endoskopickém neurochirurgickém výkonu. Ještě před operací se provedou skeny lebky a kefalometrická měření, podle kterých se vyrobí ortotická helma individuálně pro každého pacienta. Helmy jsou vyráběny ze zdravotně nezávadných materiálů (plastozote, polyetylen), vnitřek helmy je potažen antibakteriální tkaninou. Při nekomplikovaném pooperačním

Schéma 1. Typy kraniosynostóz podle postiženého švu

Uzávěr sagitálního švu

50–58 %
skafocefalie (dolichocefalie)

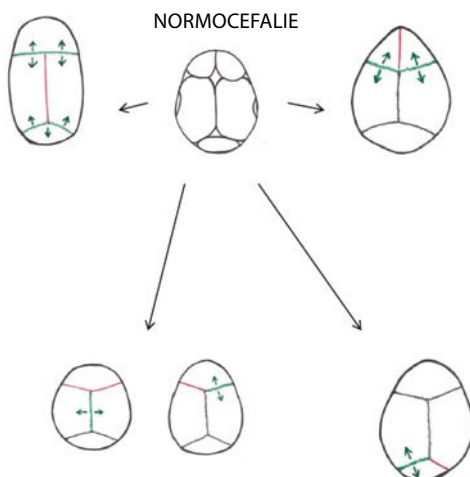
- nejčastější
- více u chlapců
- vyklenutí v průběhu švu
- lebka neroste do stran, roste předozadně
- čelo klenuté a vysoké
- hlava dlouhá a úzká
- zadní čas hlavy vykluje

Uzávěr koronárního švu

20–29 %

- jednostranně – přední plagiocefalie
- deformity: oploštělé čelo, deviace kořene nosu, obočí vzhůru, strabismus, kompenzace naklonením hlavy
- bilaterálně – brachycefalie – zkrácení předozadního průměru někdy v kombinaci s prodlouženým vrchlíkem do tvaru věže – turicefalie

NORMOCEFALIE



Uzávěr metopického švu

40–10 %
trigonocefalie

- prominence švu
- tvar čela – lodní kýl
- hypotelorismus – oči blízko u sebe, vyklenují se dopředu
- lehký stupeň – kosmetická vada s normálním vývojem

Uzávěr lambdového švu

2–4 %

- okcipitální plagiocefalie
- oploštělé záhlaví
- ucho posunuto dopředu a dolů
- × polohový plagiocefalus

průběhu se helmy nasazují ihned po propuštění, tedy jen několik dnů po operaci. V prvních třech dnech se helma nosí intermitentně, od čtvrtého či pátého dne již 23 hodin denně. 1 hodina denně bez helmy je určena k hygieně pacienta. Ortotické kontroly – skeny a měření lebky – se provádějí každé 3–4 týdny, helmy se upravují dle aktuálních rozměrů hlavy, eventuálně se vyrobí zcela nová helma. Celková délka ortotické léčby helmou je velmi individuální. Pohybuje se řádově v měsících.

Kazuistika

Naším pacientem byl donošený eutrofický chlapec, z IV/II fyziologické gravidity porozený v termínu císařským řezem z indikace matky, poloha záhlavím. Poporodní adaptace proběhla bez komplikací, Apgar skóre 10-10-10, porodní hmotnost 3 500 g, délka 49 cm. Již na porodním sále byla nápadná dysproporce mezi obvodem hlavičky a obvodem trupu, obvod hlavy byl 38 cm. V den narození bylo provedeno sonografické vyšetření CNS, kde nebyla popsána žádná patologie. Druhý den života bylo pro slabý systolický šelest doplněno echokardiologické vyšetření s nálezem hemodynamicky nevýznamného drobného defektu septa komor.

Chlapec měl typický dolichocefalický tvar lebky, dlouhou úzkou hlavu, klenuté čelo i vyklenutí v místě sagitálního švu, tedy tzv. „hřebínek“ (obrázek 1, 2, 3). Čtvrtý den

jsem zopakoval sonografické vyšetření hlavičky, tentokrát se zaměřením na lební švy. Byl diagnostikován srůst sagitálního švu v celé jeho délce až po velkou fontanelu, morfologie CNS byla s normálním nálezem. Následovalo antropometrické vyšetření, kde byla potvrzena diagnóza hyperdolichocefalie – nonsyndromová kraniiální monosynostóza. Frontookcipitální obvod +2,3 SD, biparietální diameter -1,4SD, délka neurokrania +4,6SD a frontotemporální šířka +2,6SD. Neurochirurgy byla indikována endoskopicky asistovaná remodelace lbi s následnou kraniiální ortézou. Operační výkon byl naplánován za 4 týdny. Chlapec byl 6. den po narození propuštěn do domácí péče v celkově dobrém klinickém stavu.

Ve čtvrtém týdnu života byl hospitalizován na dětské chirurgii pro zvracení obloukem při hypertrofické pylorostenóze. Operační výkon – pyloromyotomie – byl nekomplikovaný.

36. den života byl chlapec přijat na dětské neurochirurgické oddělení k plánovanému výkonu. Byla provedena endoskopicky asistovaná kraniektomie v průběhu zaniklého sagitálního švu s přídatnými tomiemi biparietálně a biokcipitálně. Výkon proběhl bez komplikací, perioperačně byla podána transfuze erymasy, antibiotiky byl zajištěn na celkem pět dnů. Šestý den po operaci byl chlapec propuštěn do domácí péče. Stehy byly extrahovány 10. den, operační rány se zhojily per primam.

Obr. 9. Čtyři měsíce po remodelaci



Před endoskopickým výkonem byla vyrobena helma podle skenů hlavy a kefalometrie našeho pacienta (obrázek 4a, b, 5). Nošení helmy bylo díky nekomplikovanému výkonu zahájeno krátce po operaci. Helmička omezovala růst hlavy do délky a umožňovala růst hlavy do šířky. Zpočátku chlapec nosil helmu po celý den, resp. v režimu 23 hod. denně. Každý měsíc docházel na kontroly, skeny lebky a kefalometrii. Tři měsíce po operaci byla helma užívána již jen na noc, tj. 10–12 hod. denně. O měsíc později bylo nošení helmy ukončeno. Tvar hlavy včetně cefalického indexu byly v normě, psychomotorický vývoj byl dobrý. Chlapec bude dále docházet na ambulantní neurochirurgické kontroly, na antropologii a ortotiku. Kontrolní skeny lebky a vývoj růstu hlavičky shrnují obrázky 6, 7, 8, 9.

Závěr

Incidence kraniostomozy je nízká, jen 0,04–0,1 %. Tuto nosologickou jednotku známe, ale myslíme na ni? Správná diagnóza bývá často určena pozdně, kdy je možná již jen klasická remodelační operace. Tento výkon je spojen s velkou krevní ztrátou, nutnými transfuzemi,

výrazným otokem měkkých tkání a delší dobou hospitalizace. Naopak při včasném rozpoznání kraniostomozy je možné použít elegantní endoskopické řešení, které má mnoho výhod pro pacienta i jeho rodiče. Při podezření na kraniostomozu stačí doplnit jednoduché ultrazvukové vyšetření hlavičky, které pacienta nezatíží

a zobrazí srostlý šev. Pokud ultrazvuk potvrdí tuto diagnózu, pokračujeme antropometrickým vyšetřením a předáme pacienta do péče neurochirurgů k plánovanému výkonu.

*Projekt podporován MZČR – RVO,
FN v Motole 00064203*

LITERATURA

1. Kraniostomóza, FN Ostrava [online]. Dostupné z: <http://www.kraniostomoza.cz>.
2. Nowaková M, Kordoš P, Hladík M, Medřická H, Rosický J, Kaleta E, Lipina R. Endoskopické operační řešení kraniostomozy.

3. Valterová S. Genetika kraniostomoz. Bakalářská práce 2013, Univerzita Karlova v Praze, Přírodovědecká fakulta, Speciální

chemicko-biologické obory, Molekulární biologie a biochemie organismů, 34 s.