

Janka Jakubíková

Vrozené anomálie hlavy a krku



Prof. MUDr. Janka Jakubíková, CSc.

Profesorka v oboru otorinolaryngologie na Lékařské fakultě Univerzity Komenského v Bratislavě. Svůj klinický a vědecký zájem soustřeďuje na pediatrickou otorinolaryngologii. Je členkou výborů mezinárodních a domácích odborných společností a redakčních rad lékařských časopisů. Je autorkou mnohých vědeckých publikací a několika monografií a učebních textů.



Janka Jakubíková

Vrožené anomálie hlavy a krku

Upozornění pro čtenáře a uživatele této knihy

Všechna práva vyhrazena. Žádná část této tištěné či elektronické knihy nesmí být reprodukována ani šířena v papírové, elektronické či jiné podobě bez předchozího písemného souhlasu nakladatele. Neoprávněné užití této knihy bude **trestně stíháno**.

Prof. MUDr. Janka Jakubíková, CSc.

VROZENÉ ANOMÁLIE HLAVY A KRKU

TIRÁŽ TIŠTĚNÉ PUBLIKACE:

Recenzovali:

Doc. MUDr. Zdeněk Kabelka, Ph.D.

Prof. MUDr. Ivo Šlapák, CSc.

Vydání odborné knihy schválila Vědecká redakce nakladatelství Grada Publishing, a.s.

© Grada Publishing, a.s., 2012

Cover Photo © allphoto, 2012

Vydala Grada Publishing, a.s.

U Průhonu 22, Praha 7

jako svou 4934. publikaci

Překlad ze slovenštiny Mgr. Vlasta Wirthová

Odpovědná redaktorka Mgr. Helena Vorlová

Sazba a zlom Antonín Plicka

Fotografie dodala autorka

Kresby Dušan Jakubík

Počet stran 256

1. vydání, Praha 2012

Vytiskly Tiskárny Havlíčkův Brod, a.s.

Autoři a nakladatelství děkují společnostem ASKIN & CO., s.r.o., GlaxoSmithKline Slovakia s.r.o., Pfizer Luxembourg SARL, o.z. a Roche Slovensko, s.r.o. za podporu, která umožnila vydání publikace.



Názvy produktů, firem apod. použité v této knize mohou být ochrannými známkami nebo registrovanými ochrannými známkami příslušných vlastníků, což není zvláštním způsobem vyznačeno.

Postupy a příklady v knize, rovněž tak informace o léčích, jejich formách, dávkování a aplikaci jsou sestaveny s nejlepším vědomím autorů. Z jejich praktického uplatnění ale nevyplývají pro autory ani pro nakladatelství žádné právní důsledky.

ISBN 978-80-247-4064-5

ELEKTRONICKÉ PUBLIKACE:

ISBN 978-80-247-8244-7 (ve formátu PDF)

ISBN 978-80-247-8245-4 (ve formátu ePUB)

Obsah

Seznam použitých zkratk	IX
-------------------------	----

Předmluva	XI
-----------	----

1	Vrozené anomálie nosu a vedlejších nosních dutin	1
1.1	Embryonální vývoj nosu a vedlejších nosních dutin	1
1.2	Vrozené anomálie nosu	2
1.2.1	Chybění nosu (aplazie nosu, arhinia)	3
1.2.2	Částečné chybění nosu (partial arhinia)	3
1.2.3	Atrezie choan	4
1.2.4	Vrozená stenóza kostěné části nosu	7
1.2.5	Proboscis lateralis	8
1.2.6	Encefalokéla	10
1.2.7	Gliom nosu	12
1.2.8	Dermoidní cysty a fistuly nosu	13
1.2.9	Rozštěpy nosu	17
1.2.10	Anomálie nosu spojené s rozštěpem rtu a patra	18
1.2.11	Duplikatura nosu (dvojitý nos, dvojité nozdry)	19
1.2.12	Vrozená deviace septa nosu	20
1.2.13	Hemangiom nosu	22
1.2.14	Vrozené hamartomy intranazální a vedlejších nosních dutin	23
1.3	Vývoj pneumatizace a vrozené anomálie vedlejších nosních dutin	24
1.3.1	Dutiny v kosti čichové (cellulae ethmoidae)	25
1.3.2	Čelistní dutina (sinus maxillaris)	26
1.3.3	Klínová dutina (sinus sphenoidalis)	27
1.3.4	Čelní dutina (sinus frontalis)	27
	Literatura	29

2	Vrozené anomálie dutiny ústní a hltanu	35
2.1	Embryonální vývoj dutiny ústní a hltanu	35
2.1.1	Vývoj tváře, dutiny ústní a patra	35
2.1.2	Vývoj jazyka	36
2.2	Rozštěpové vrozené anomálie	36
2.2.1	Rozštěpy rtu a patra	36
2.2.2	Rozštěpy tváře, fissurae facialis	40
2.3	Kongenitální ústní synechie	40
2.4	Vrozené anomálie rtu	42
2.4.1	Dvojitý ret	42
2.4.2	Vrozené fistuly na horním a dolním rtu	43
2.4.3	Abnormální labiální frenula	43
2.4.4	Mukokéla	45
2.4.5	Nazolabiální cysty (epitelové)	45

2.5	Vrozené anomálie gingivy	46
2.5.1	Bohnova cysta	46
2.5.2	Epulis	46
2.5.3	Natální a neonatální zuby	47
2.6	Vrozené cysty spodiny dutiny ústní	48
2.7	Vrozené anomálie jazyka	49
2.7.1	Aplazie a hypoplazie jazyka (aglossia a microglossia)	49
2.7.2	Nadměrně velký jazyk (macroglossia)	50
2.7.3	Glosoptóza (glossoptosis)	52
2.7.4	Ankyloglosie	54
2.7.5	Ektopická štítná žláza na kořeni jazyka	56
2.7.6	Vrozené cysty na kořeni jazyka	57
2.7.7	Bronchogenní cysta jazyka	58
2.7.8	Vrozené epitelové (epidermoidní) cysty jazyka	58
2.7.9	Heterotopické cysty – hamartom a choristom jazyka	59
2.8	Vrozené anomálie hltanu: orofaryngu a nazofaryngu	60
2.8.1	Atrezie nosohltanu	60
2.8.2	Atrezie orofaryngu (perzistence bukofaryngeální membrány)	60
2.8.3	Kongenitální faryngolaryngeální pruh (pharyngolaryngeal band)	61
2.8.4	Branchiogenní cysta hltanu	61
2.8.5	Vrozené epitelové (epidermoidní) cysty patra	62
2.8.6	Vrozená cysta z Ratkeho výčlipky a kraniofaryngeom	64
2.8.7	Encefalokéla a gliom v nosohltanu	65
2.8.8	Dermoidní cysta (vlasový polyp), teratom, epignatus nosohltanu	66
2.8.9	Choristomy (ektopie) v hltanu	68
2.8.10	Cévní anomálie v dutině ústní a v hltanu	68
	Literatura	72
3	Anomálie hrtanu	77
3.1	Vývoj hrtanu	77
3.1.1	Embryonální vývoj hrtanu	77
3.1.2	Postnatální vývoj hrtanu	77
3.2	Vrozené anomálie hrtanu	78
3.2.1	Anomálie epiglottis	78
3.2.2	Laryngomalacie	79
3.2.3	Vrozené cysty hrtanu a laryngokéla	83
3.2.4	Anomálie cartilago cuneiformis	88
3.2.5	Hamartom hrtanu	88
3.2.6	Postkrikoidní prolaps	89
3.2.7	Lymfangiom hrtanu	90
3.2.8	Vrozená obrna hlasivek	91
3.2.9	Laryngoptóza	94
3.2.10	Atrezie hrtanu	94
3.2.11	Diafragma hrtanu	95

3.2.12	Kongenitální subglotická stenóza	97
3.2.13	Hemangiom hrtanu a subglotický hemangiom	101
3.2.14	Rozštěp hrtanu	104
Literatura		106
4	Anomálie trachey	115
4.1	Embryonální vývoj trachey	115
4.2	Vrozené anomálie trachey	115
4.2.1	Ageneze trachey	115
4.2.2	Vrozená krátká trachea	116
4.2.3	Stenóza trachey	116
4.2.4	Tracheomalacie	119
4.2.5	Tracheální divertikl, tracheokéla	122
4.2.6	Tracheální bronchus	122
Literatura		123
5	Anomálie ezofagu	127
5.1	Embryonální vývoj ezofagu	127
5.2	Vrozené anomálie ezofagu	127
5.2.1	Atrezie ezofagu s a bez tracheoezofagické fistuly	127
5.2.2	Stenóza ezofagu	129
5.2.3	Krátký ezofagus a hiátová hernie	132
5.2.4	Kongenitální zdvojení ezofagu – cysta (esophageal duplication cyst)	132
Literatura		132
6	Vrozené anomálie zevní oblasti krku	135
6.1	Anomálie střední části krku	135
6.1.1	Mediální rozštěp přední stěny krku	135
6.1.2	Anomálie ductus thyreoglossus	136
6.2	Anomálie branchiálního aparátu	139
6.2.1	Anomálie branchiálních štěrbin (cysty a fistuly)	141
6.2.2	Anomálie branchiálních (žaberních) váček	153
6.2.3	Chondrokutánní (kožně chrupavčité) branchiogenní anomálie krku	159
6.3	Bronchogenní krční cysta	160
6.4	Dermoidní cysty, teratomy krku a epidermoidní cysty	161
6.5	Anomálie krčních obratlů	164
6.5.1	Vrozená synostóza krčních obratlů	164
6.5.2	Anomálie lopatky – Sprengelova deformita	165
6.5.3	Vrozené spojení 1. krčního obratle s okcipitální kostí	165
6.6	Anomálie kůže a pojivové tkáně	166
6.7	Anomálie svalů krku	167
6.8	Cévní anomálie krku	168

6.8.1	Hemangiomy	169
6.8.2	Arteriovenózní malformace (AVM)	171
6.8.3	Venózní malformace (VM)	172
6.8.4	Aneuryzma veny jugularis	173
6.8.5	Lymfangiom	175
6.9	Anomálie hrtanu projevující se otokem na krku	179
	Literatura	179

7	Etiologie a diagnostika příčin kongenitálního stridoru a dysfagie u novorozenců a kojenců	185
	Literatura	189

8	Vrozené anomálie ucha	191
8.1	Zevní ucho	191
8.1.1	Embryologie a vývojová anatomie zevního ucha	191
8.1.2	Vrozené anomálie ušního boltce	193
8.1.3	Vrozené anomálie zevního zvukovodu	207
8.2	Střední ucho	212
8.2.1	Embryologie a vývojová anatomie středního ucha	212
8.2.2	Vrozené anomálie středního ucha	214
8.3	Vnitřní ucho	223
8.3.1	Embryologie vnitřního ucha	223
8.3.2	Vrozené anomálie vnitřního ucha	224
	Literatura	234

Rejstřík	239
-----------------------	------------

Souhrn	243
---------------------	------------

Summary	244
----------------------	------------

Seznam použitých zkratk

ADHD	attention deficit hyperactive disorders
AE	aryepiglotická řasa
AVM	arteriovenózní malformace
ASSR	auditory steady state response
BAHA	bone anchored hearing aid (do kosti ukotvený naslouchací přístroj)
bFGF	basic fibroblast growth factor
BERA	brainstem evoked response audiometry
BOR syndrom	branchio-oto-renální syndrom
BWS	Beckwithův-Wiedemannův syndrom
CF	cystická fibróza
CNBS	congenital bone nasal stenosis
CNS	centrální nervová soustava
COFS	cerebro-okulo-facio-skeletový syndrom
CPAP	continous positive airway pressure (nCPAP – nazální kontinuální pozitivní tlak)
CPLS	Cleft palate lateral synechia syndrom
DNH	difuzní neonatální hemangiomatóza
EAV	enlarged vestibular aqueductus (dilatace vestibulárního aqueduktu)
ET	Eustachova trubice
EXIT	<i>ex utero</i> intrapartum treatment
FGF	fibroblast growth factor
FGF beta	fibroblast grow factor beta
GER	gastroezofagický reflux
GLUT1	glucose transporter erytrocytového typu
HR	high resolution
CHAOS syndrom	Congenital High Airway Obstruction Syndrome
CHARGE syndrom	Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Retarded development, Genital hypoplasia, Ear abnormalities
IAC	internal auditory canal (vnitřní zvukovod)
KI	kochleární implantace
LFS	flexibilní laryngoskopie
LPR	laryngo-pharyngeal reflux (laryngofaryngický reflux)
m. SCM	m. sternocleidomastoideus
MD	Mondiniho dysplazie
MPS	mukopolysacharidóza
MTVP	m. tensor veli palatini
NF ₁ neurofibromatóza	Recklinghauserova choroba
NF ₂ neurofibromatóza	akustický typ
NICH	non-involuting congenital hemangioma
OFD syndrom	Oro-facial-digital syndrom
ORL	otorinolaryngologie – (v textu znamená ORL lékař, ORL vyšetření)

PCR	polymerase chain reaction
PCTR	parciální krikotracheální resekce
PDS	Pendredův syndrom
PHACES	Posterior fossa malformace, Hemangiom tváře, Arteriální anomálie, Cardiac defekty, Eye (oční) abnormality, Sternum defekty
PROX-1	Prospero related homeobox-1 (regulátor lymfangiogeneze)
RICH	rapidly involving congenital hemangioma
SGS	subglotická stenóza
SH	segmentální hemangiom
SMMCI	solitary median maxillary central incisor syndrome
SOM	tekutina ve středním uchu (sekretonická otitis media)
TEP	tracheoezofageální píštěl
TGF beta	tissue grow factor beta
VACTERL syndrom	Vertebral, Anorectal, Cardiac, Tracheoesophageal, Renal a Limb anomálie
VEGF	vascular endothelial growth factor
VFI	velofaryngická insuficience
VM	venózní malformace
VS	aktivní středoušní implantát (vibrant sound bridge)

Předmluva

Vrozené anomálie hlavy a krku (zahrnující anomálie nosu, vedlejších nosních dutin, dutiny ústní, hltanu, hrtanu, trachey, jícnu a ucha) často vyžadují mezioborovou spolupráci a řešení. Na všech participuje dětský otorinolaryngolog jak v diagnostice, tak v léčbě.

V případě život ohrožující vrozené anomálie zajišťuje neonatolog a anesteziolog akutní přežití novorozence. V diagnostice je nevyhnutelná dobrá spolupráce s radiologem, na chirurgické léčbě se podílejí podle lokality anomálie různí chirurgové – kromě otorinolaryngologa také neurochirurg, plastický chirurg, stomatochirurg, hrudní chirurg a kardiochirurg. Některé anomálie, např. rozštěpy patra, jsou i po rekonstrukci patra plastickým chirurgem příčinou ORL onemocnění pro dysfunkci sluchové trubice.

V monografii jsou uvedeny nejen všechny známé vrozené anomálie (jejich příčiny, klinické příznaky, diagnostika a léčba) podle nejnovějších poznatků poznání, ale i ojedinelé a nově objevené vrozené anomálie. Říká se, že najdeš-li jednu vrozenou chybu, hledej i jiné, a proto při mnohých anomáliích jsou uvedeny syndromy i možnosti genetického přenosu té které anomálie. Znalost syndromů při odhalení jedné anomálie nám umožňuje zaměřit se dalšími vyšetřeními na odhalení skrytých anomálií. K tomu je opět nevyhnutelná spolupráce se všemi obory v pediatrii – nefrologií, endokrinologií, oftalmologií...

Některé anomálie se diagnostikují snáze, některé hůře. Domnívám se, že bohatá obrazová dokumentace v knize pomůže lékařům k rychlejší diagnostice, léčbě a při genetické mutaci možná také v prevenci jejich vzniku.

prof. MUDr. Janka Jakubíková, CSc.

1 Vrozené anomálie nosu a vedlejších nosních dutin

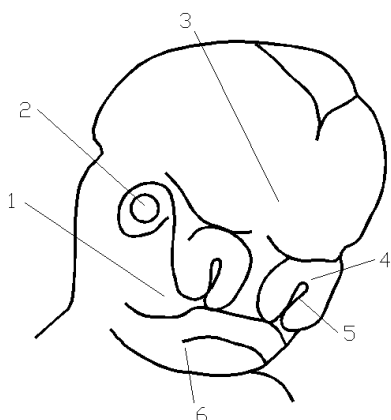
1.1 Embryonální vývoj nosu a vedlejších nosních dutin

Primitivní tvář se vyvíjí z pěti výběžků. Jeden z nich je frontonazální (čelní) zodpovědný za vývoj nosu během 3.–10. týdne embryogeneze (49). Tento čelní výběžek je nepárový a tvoří oválný výstupek klenoucí se nad stomodeem (primitivní ústní jamkou). Nosní (čichové) plakody vznikají jako oválná ztlustění ektodermu na každé straně frontonazálního výběžku v jeho boční a dolní části. Prohloubením se ve středu v této plakodě tvoří primitivní nosní dírka. Proliferací mezenchymu kolem nosní plakody se vytvářejí vyvýšené valy podkovovitého tvaru, čímž se vyvíjejí mediální a laterální nosní výběžky, které se spojí a vzniknou nozdry (obr. 1.1, 1.2).

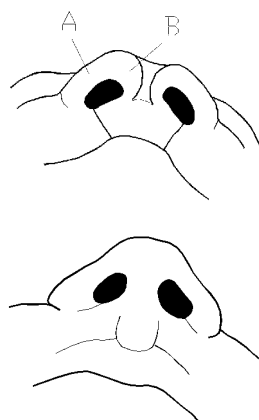
Koncem 5. týdne se vytvoří nosní jamky mezi mediálními a laterálními nosními výběžky, ty se prohloubí v nosní kanálky, které jsou od primitivní ústní dutiny oddělené ektodermovou membrana oronasalis (bucconasalis) (40). Po perforování oronazální membrány v 7. týdnu vývoje ústí oba nosní kanálky do primitivní nosní dutiny samostatnými otvory – primitivními choanami. Ve stejném čase epitelové buňky pokrývající stěnu nozder proliferují a vytvářejí epitelovou zátku, která uzavírá nozdry. Mezi 13. až 20. týdnem fetálního vývoje se epitelové zátky vstřebávají a nozdry se znovu otevrou (49).

V 8. týdnu se nosní dutina dělí vývojem nosního septa na dvě poloviny a odděluje se od ústní dutiny ploténkou, tvoří se patrová destička směřující k laterálním stěnám. Tyto struktury se nazývají nazoseptální elementy (67).

Další vývoj nosní dutiny a primitivní ústní dutiny je spojen s vývojem definitivního patra a nosní přepážky (40) a vytvářejí se sekundární (trvalé) zadní choany (67). Mediální nosní výběžky nakonec dávají vzniknout půlce nosního septa a dolní boční chrupavce křídla nosu (49). Laterální nosní výběžky se přetvoří do vnější stěny nosu, nosních kostí, horní a dolní boční chrupavky a křídla nosu. Špička a hřbet nosu pochází



Obr. 1.1 Embryonální vývoj nosu
1 – prominentia maxillaris, 2 – oko, 3 – procesus frontonasalis, 4 – nosní plakoda, 5 – nosní jamka, 6 – prominencia mandibularis



Obr. 1.2 Fúze processus lateralis (A) a processus mediales (B)

z frontonazálního výběžku (49). Ukončením vývoje definitivního patra se primitivní ústní dutina rozdělí na definitivní ústní a nosní dutinu. Nosní dutina se vytvořením septa nosu rozdělí na dvě poloviny (40).

Conchae nasales – superior, media a inferior – se vyvíjejí jako vyvýšeniny z bočních stěn každé nosní dutiny. Definitivní choany jsou vymezeny dorzálním okrajem septa a měkkého patra. Ektodermový epitel na stropu nosních dutin se v oblasti area olfactoria diferencuje v čichový smyslový epitel (40).

Vedlejší nosní dutiny se vyvíjejí v pozdějším fetálním období a po narození jako malé divertikuly z boční nosní stěny. Etmoidové dutiny jsou vyvinuté při narození, postnatálně se zvětšuje pouze jejich objem. V dětství vývoj vedlejších nosních dutin pokračuje a definitivní velikosti dosahují v období puberty.

1.2 Vrozené anomálie nosu

Navzdory komplikovanému vývoji nosu je incidence vrozených anomálií 1 z 20 000 až 40 000 živě narozených dětí (49). Důležité je si uvědomit, že anomálie nosu mohou vytvářet komunikaci s CNS a také se současně vyskytovat s malformacemi CNS (92).

Některé anomálie se vyskytují pouze ojediněle, některé častěji. Většinu anomálií tvoří anomálie nezávažné, jen estetické, ale mohou být také život ohrožující. Ward a April řadí vrozené anomálie nosu do dvou kategorií – malformace s obstrukcí nosu a bez obstrukce. Anomálie se projevují nejčastěji při narození, méně často v pozdějším životě.

Objevilo se několik pokusů o klasifikaci, ale všechny se zaměřovaly na klasifikaci kraniofaciálních malformací, až Losee et al. vytvořili systém klasifikace vrozených anomálií nosu (v roce 2004) revizí 261 vrozených anomálií za období 22 let. Rozdělili je do čtyř skupin.

1. **Hypoplazie a aplazie** – představuje neúplný vývoj kůže, podkoží, svalů, chrupavek nebo kosti.
2. **Hyperplazie a duplicita** – zahrnuje anomálie s nadbytečnou tkání, zdvojení některé části nosu až po kompletní duplicitu.
3. **Rozštěpy** různého stupně podle Tessierovy klasifikace kraniofaciálních rozštěpů.
4. **Novotvary** (nádoru podobné vrozené anomálie) a **cévní anomálie**.

Podle této klasifikace se **1. skupina** anomálií nosu vyskytuje nejčastěji, představuje 62 % anomálií nosu (49). Patří sem chybění poloviny nosu (aplazie poloviny, hemi-nose), úplné chybění nosu, hypoplazie nebo chybění některé struktury nosu (často se vyskytují u kraniofaciálních syndromů), atrezie a stenóza nosní dutiny (stenóza apertura piriformis, stenóza a atrezie choan). **2. skupina** anomálií nosu je nejméně častá, tvoří jen 1 % výskytu ze všech anomálií nosu. Losee et al. sem řadí zdvojený nos, zdvojenou nozdru a proboscis lateralis. **3. skupinu** anomálií reprezentují rozštěpy nosu, vyskytuje se v 16 %. Do **4. skupiny** se zařazují encefalokély, gliom, dermoidní cysty, fistuly a cévní anomálie. Tyto se objevují v 20 % ze všech vrozených anomálií. Nejčastěji se vyskytují dermoidní cysty a fistuly – ve 12,4 % (49).

Tato klasifikace má určité nejasnosti, např. atrezie choan se řadí k 1. skupině, přičemž má kost navíc, ne hypoplazii. Také Losee et al. uvádějí, že proboscis lateralis je možné zařadit i do 1. skupiny, protože se většinou při této anomálii vyskytuje současně

aplazie poloviny nosu. Mnozí autoři však uvádějí, že proboscis lateralis podle embryonálního vývoje patří do skupiny rozštěpů střední části tváře.

1.2.1 Chybění nosu (aplazie nosu, arhinia)

Arhinia je definována kompletním chyběním nosu. Rosen uvádí, že termín chybění nosu je vhodnější než „arhinia“ (60). Existují mnohé úvahy, jak v embryogenezi tato anomálie vzniká:

1. selhání při vzniku obou nosních plakod nebo při vytváření prohloubení jamky v nosní plakodě v. 5 týdnu vývoje (8),
2. předčasné spojení mediálních nosních výběžků (13) nebo selhání při vstřebávání epitelové zátky ve 13.–20. týdnu vývoje (56).

V literatuře je 30 publikovaných případů chybění nosu, nosní přepážky a dírek nosu se současně se vyskytující hypoplazií střední části tváře s vysokým patrem, hypoplasie maxily s očními anomáliemi (hypertelorismus, mikrooftalmie, coloboma iris) a chyběním ductus nasolacrimalis (56). Akkuzu et al. popsali parciální chybění nosu, kdy vnější nos byl jako malé vyklenutí kůže se slepou nozdrou a slepou dutinkou s anomáliemi CNS, ucha a submukózním rozštěpem (2). Při pitvě novorozenců s aplazií nosu se dokázalo, že chyběl také celý olfaktorický systém společně s anomáliemi mozku (49). Vrozené chybění nosu se vyskytuje sporadicky. Thiele popsal familiární výskyt s dominantní dědičností (83), ve dvou případech se zjistila chromozomová translokace (28).

Příznaky: Ihned po narození je vidět úplné chybění nosu, nebo jen rudiment bez nozder a nosní dutiny, často také s dysplazií tváře. Novorozenec neumí dýchat ústy, dýchá a polyká současně. Proto má při chybění nosu respirační potíže a dysfagii.

Diagnostika je po narození podle klinických příznaků, CT nález vizualizuje kostěné struktury. MR je potřebné pro určení prostoru mezi spodinou přední jámy lební a tvrdého patra a na určení, zda je možná chirurgická rekanalizace. Dnes je možná už prenatální diagnostika ultrazvukem (2, 56).

Léčbou je chirurgická korekce podle CT a MR nálezu; nutná je tracheostomie.

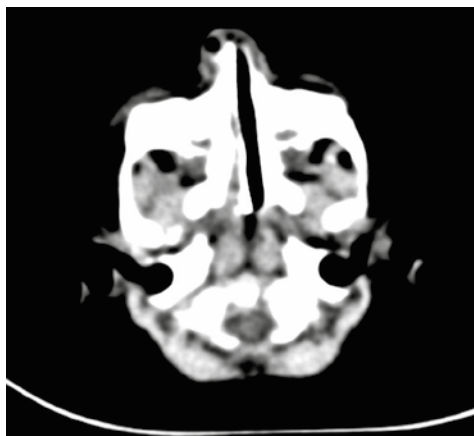
1.2.2 Částečné chybění nosu (partial arhinia)

Částečné chybění nosu (partial arhinia) zahrnuje anomálie nosu od hypoplasie až po chybění pouze některé struktury nosu nebo až po úplné chybění poloviny nosu (1).

Aplazie poloviny nosu (hemiplazie nosu, heminose) je zřídka vrozená anomálie, při které chybí polovina zevního nosu spolu s různým stupněm intranazálních abnormalit i abnormalit přilehlých struktur tváře (1).

Mechanismus vzniku této anomálie není znám. Předpokládá se, že tak jako při úplné aplazii nosu v 5. týdnu vývoje vznikne porucha ve vývoji jedné nosní plakody, při obou vzniká kompletní aplazie nosu (90). Anomálie nosu se zřídka vyskytují samostatně, častěji se vyskytují s jinými kraniofaciálními anomáliemi.

V literatuře se objevují kazuistiky s **vrozeným chyběním nebo hypoplazií nosní kolumely** i s chyběním části laterální chrupavky, přičemž ostatní struktury nosu byly normální (48, 51). Jsou také případy izolované **ageneze a hypoplasie nosních kostí** (41, 50).



Obr. 1.3 Axiální řez: dvě nozdry, aplazie pravé nosní dutiny

Příznaky jsou vždy viditelné, dochází ke změně estetického vzhledu nosu a tváře. Při zachování průchodnosti jedné poloviny nosu nejsou u novorozence dýchací ani polykací problémy.

Diagnostika úplného nebo částečného chybění nosu je lehká, lze jej vidět ihned po narození. Při aplazii poloviny nosu existuje většinou pouze jedna nosní dírka, může být ale přítomna nosní dírka, která končí slepě (obr. 1.3). Nejdůležitější je CT vyšetření na zobrazení anatomických struktur, asymetrii nosních kostí nebo chybění nosní kosti, zúžení nosní dutiny ve vchodu nosu (recessus piriformis), ve střední části nosu nebo choany, deviace septa, chybění nebo hypoplazie kolumely, chrupavky.

Léčba je chirurgická, prováděná plastickým chirurgem z důvodu estetického i psychologického. Rekonstrukce se provádí nejméně v dvou fázích.

1.2.3 Atrezie choan

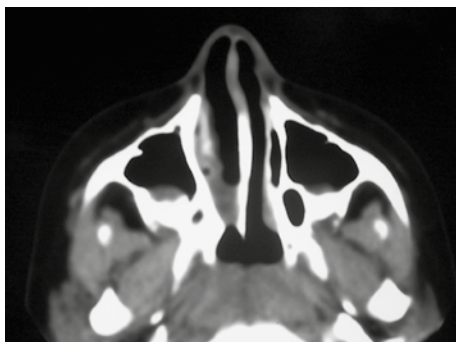
Atrezie choan je nejčastější vrozenou anomálií nosu, její výskyt se uvádí u 1/5000–8000 živě narozených (75). Poprvé atrezii choan popsal již v roce 1755 Roederer.

Szemeta et al. uvádějí, že choany se vytvoří perforováním primitivní oronazální membrány během 5.–6. embryonálního týdne a při zastavení tohoto vývoje vzniká atrezie choan (75). Mechanismus vzniku atrezie choan je nejasný, i když se všeobecně uvádí, že je to vlivem perzistence membrana oronasalis. Smith et al. se domnívají, že kostěná atrezie nebo stenóza zadních choan je podmíněná přílišným růstem nazoseptálních elementů (67). Poukazují na fakt, že posun mezodermu (nazoseptálních elementů) nesprávným směrem vytváří ztlustění zadní dolní části vomeru, což je charakteristické pro kostěnou atrezii choan (67). Nekompletní rekanalizace epitelové zátky ve 13.–20. týdnu je příčinou membranózní atrezie nebo stenózy choan. Podle Smitha et al. je perzistence membrana oronasalis příčinou atrezie nosohltanu (67), nikoliv atrezie choan.

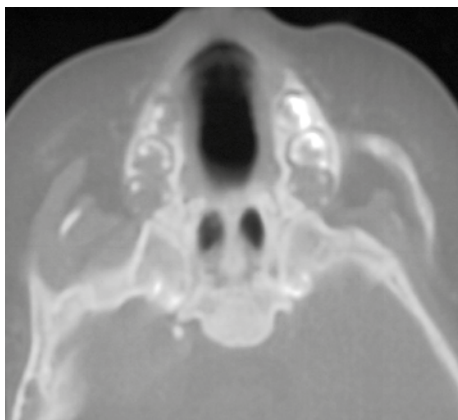
Studii pomocí vysoce rozlišovacího (high resolution, HR) CT a měřením rozměrů zadní části nosní dutiny u atrezie choan se zjistilo, že laterální část lamely processus



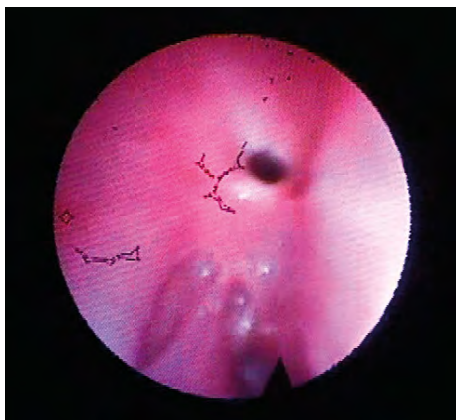
Obr. 1.4 Kostěná atrezie choany vlevo



Obr. 1.5 Atrezie měkkých tkání s kostěnou stenózou vpravo



Obr. 1.6 Oboustranná atrezie choan



Obr. 1.7 Endoskopický nález stenózy choany

pterygoideus je posunuta mediálně, zadní mediální část vomeru je ztlustělá a nosohltan bývá zúžený (93). Atrezie může být oboustranná, častěji se vyskytuje jednostranná vpravo (70). Jednostranná může být někdy i roky nerozpoznaná. Na postižené straně bývá hypoplastická mušle, tvrdé patro je vysoké a úzké. Klasicky se uvádí, že atrezie je v 90 % kostěná (obr. 1.4) a v 10 % membranózní (obr. 1.5), ale mnohé studie použitím vysoce rozlišovacího CT zjistily, že jen 30 % atrezií je kostěných a 70 % je smíšených kostěno-membranózních (57).

Atrezie choan se často vyskytuje i s jinými anomáliemi, obzvlášť CHARGE syndromem (6). Z jiných sdružených anomálií jsou to polydaktylie, anomálie patra, ucha, hypoplazie tváře, rozštěpy patra, Crouzonův syndrom, Teacherův-Collinsův syndrom a meningoencefalokély (6, 75, 93). Yilmaz et al. popsali dítě s jednostrannou atrezií choany a na stejné straně v nosní dutině membranózní septum, které rozdělovalo levou nosní dutinu na dvě části a obě končily slepě (93).

Příznaky: Oboustranná atrezie choan (obr. 1.6) u novorozence způsobuje dyspnoe s cyanózou a jen když dítě pláče, nadýchne se a zrudne. Dýchací cesty je proto nutné



Obr. 1.8 CHARGE syndrom po operaci atrezií choan oboustranně

zajistit dudlíkem McGovernové nebo arwayem až do doby chirurgického řešení. Jednostranná atrezie nevyvolává většinou výrazné příznaky, projevuje se sekrecí z nosu na straně atrezie choany.

Diagnostika se provádí obvykle ihned po narození, kdy se nedaří při zavedení odsávacího katétru projít do nosohltanu. Při pokusu o profouknutí vzduchu Politzerovým balonkem vzduch do nosohltanu neprochází. Před chirurgickou léčbou je potřebné CT vyšetření, které určí typ atrezie (kostěnou, membranózní, smíšenou), tloušťku a jiné deformity v nosní dutině. Stenózu i atrezii můžeme diagnostikovat fibroskopicky (obr. 1.7).

Léčba je chirurgická, obvykle 10.–14. den po narození. Existují různé chirurgické přístupy, z nichž se nejčastěji používá transnazální, kdy se endoskopickou technikou fenestruje choana. Na udržení průchodnosti choan se používá stentování dilatačními katétry (z endotracheálních intubačních kanyl) (obr. 1.8) nejméně 6 týdnů. Jsou práce, které doporučují použít lokálně mytomicin po fenestraci choany, a to na zabránění jejího znovuuzavření.

CHARGE syndrom

Genetický syndrom charakterizovaný čtyřmi hlavními diagnostickými kritérii: kolo-bom očních struktur, atrezie choan, postižení hlavových nervů a postižení uší = Coloboma iris, Heart defect, Atresia choane, Retardation growth (růstu) a mentálního vývoje, Genitourinary abnormality a Ear (ušní) anomálie s poruchou sluchu.

Dalšími anomáliemi jsou tracheoezofagická fistula, atrezie ezofagu, rozštěp hrtanu, anomálie tváře, až v 50 % s různými projevy postižení CNS, z ORL příznaků je to hlavně dysfagie a anosmie (25). Genetickým vyšetřením se až v 75 % prokáže mutace genu CHD7 na krátkém raménku 8. chromozomu (8).

1.2.4 Vrozená stenóza kostěné části nosu

Vrozená kostěná stenóza nosu (congenital bone nasal stenosis, CNBS) je klinická jednotka poprvé popsaná Chinwuba et al. v roce 1986 na základě CT vyšetření nosu u 21 dětí s dyspnoe, kdy sedm dětí mělo kostěnou stenózu ve vchodu nosu, dvě děti ve střední části nosní dutiny a 12 dětí v choaně (31). Oboustrannou stenózu střední části nosní dutiny popsal Raghavan et al. u 6týdenního dítěte a Micozkadioglu et al. u 19denního dítěte s těžkou dyspnoe (53, 58). CT vyšetřením se potvrdila kostěná stenóza oboustranně 2 cm od vchodu nosu v délce 1 cm, choany byly volné (53).

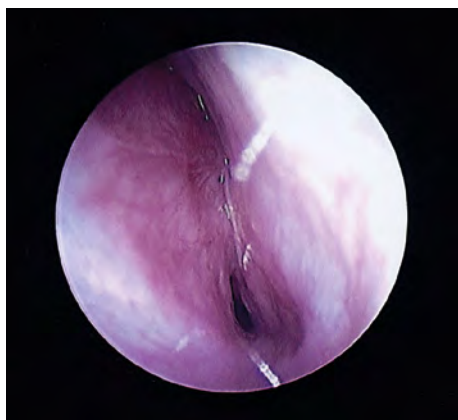
Ey et al. popsali **stenózu apertura piriformis** u dvou dětí (18) a Knekt-Junk u 16 dětí (42). Od té doby se uvádí stenóza apertura piriformis jako vrozená anomálie nosu. Vznikne v embryogenezi přílišným růstem processus nasalis maxillae, čímž se zúží přední kostěný otvor nosu (75).

Koga et al. při hodnocení 13 dětí ve věku od 1. do 7. měsíce života zjistili, že CT vyšetření není nutné u každého dítěte s podezřením na kostěnou stenózu ve střední části nosní dutiny, ale levnější a rychlejší vyšetření je okcipitofrontální RTG snímek (43). Vrozená kostěná stenóza nosu se častěji vyskytuje při mandibulofaciálních dysostózách a kraniofaciálních syndromech – Crouzonově syndromu (42) a Apertově syndromu (31).

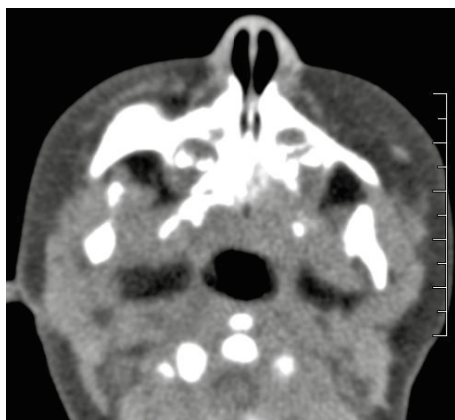
Kostěná stenóza střední části nosní dutiny stejně jako stenóza apertura piriformis může být jednostranná nebo oboustranná, často se vyskytuje u solitary median maxillary central incisor syndrome (SMMCI), při kterém se vyvine pouze jeden velký horní řezák (89).

Príznaky vrozené kostěné stenózy vchodu nosu i ve středu nosní dutiny jsou stejné. U oboustranné stenózy má dítě pro ztížené dýchání nosem ihned po narození nebo později v kojeneckém věku dyspnoe, občasné apnoe a obtíže s přijímáním potravy (47).

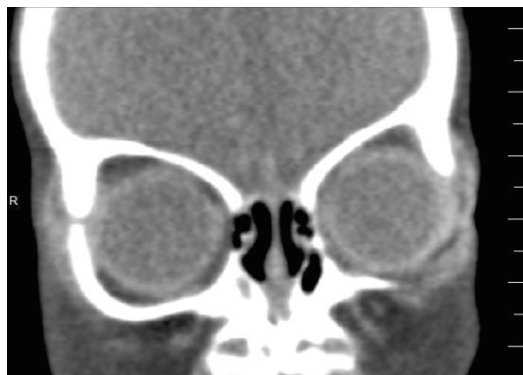
Diagnostika je možná vyšetřením nosu fibroskopem (obr. 1.9), normální šířka nosu u novorozence a kojence je od 3 mm do 10 mm (66). Occipitofrontální RTG snímek nebo CT vyšetření potvrdí stenózu kostěných struktur nosu a její rozsah (délku a šířku nosní dutiny) (obr. 1.10, 1.11).



Obr. 1.9 Endoskopický nález stenózy apertura piriformis, vlevo vchod do nosní dutiny je téměř uzavřený



Obr. 1.10 CT axiální řez: stenóza apertura piriformis oboustranně (vlevo 1 mm, vpravo 2 mm)



Obr. 1.11 Koronární řez: stenóza apertura piriformis oboustranně

Léčba: Chirurgická není většinou nutná, záleží na závažnosti dyspnoe. Většinou se nosní dutina dilatuje zavedením stentů (53). V případě dyspnoe je indikovaná chirurgická léčba, která je při stenóze pod 2 mm neúspěšná a je nutná tracheotomie (89). Růstem dítěte se zvětší nosní dutina a dítě je možné dekanylovat.

Solitary median maxillary central incisor syndrome (SMMCI)

Je charakterizován přítomností jednoho velkého řezáku přesně ve středu maxilárního alveolu a stenózou nosu (89).

Typické jsou vícečetné anomálie, tvář je obloukovitá, filtrum nosu je nezřetelné, abnormální tvar patra a obstrukce nosu (atrezie choan, stenóza střední kostěné části nosu, kongenitální stenóza apertura piriformis (90 %), malý obvod hlavy (33 %), abnormální sella turcica a hypofýza, hypopituitarismus (10–50 %), krátká postava (50 %) a holoprosencefalie s poruchou intelektu (50 %). Při tomto syndromu byly zjištěny různé chromozomální abnormality (25, 73).

1.2.5 Proboscis lateralis

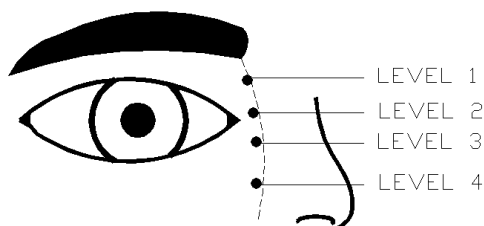
Proboscis lateralis (obr. 1.12) je vrozená anomálie charakterizovaná chobotem, který reprezentuje zakrňelé struktury nosu. Vzniká jako následek poruchy vývoje jedné strany nosu v průběhu embryonální fáze fúze v linii mezi processus maxillaris a processus frontonasalis a patří k rozštěpům střední části tváře (9, 61).

Většinou se vyskytuje jednostranně (9), v literatuře jsou však také uvedeny případy oboustranného proboscis lateralis. Incidence je méně než 1/100 000 živě narozených novorozenců (61).

U kojenců velikost chobotu (proboscis) varíruje od 1 cm do 3 cm v délce. Chobot obsahuje malý centrální kanálek pokrytý vrstevnatým epitelem, který má otvor v jamce na jeho distálním konci (11). Proximální konec kanálu je slepý a nemá spojení s nosní dutinou. Proboscis lateralis se často vyskytuje u dětí i s jinými anomáliemi – očními, rozštěpy rtu a patra. Boo-Chai klasifikoval proboscis lateralis do čtyř skupin podle toho, jaké další anomálie se vyskytly současně:



Obr. 1.12 *Proboscis lateralis vlevo*



Obr. 1.13 *Schéma oblasti výskytu proboscis lateralis*

1 – supramediálně v očním koutku, 2 – mediálně, 3 – inframediálně, 4 – nad nozdrou (podle Sabri et al. (81))

1. normálně vyvinutý nos s proboscis lateralis,
2. na straně výskytu proboscis je hypoplazie nebo aplazie nosu,
3. na straně výskytu proboscis je anomálie nosu a také anomálie oka,
4. anomálie oka, nosu a rozštěpy rtu nebo patra (11).

Mohou se objevit také anomálie CNS (9). Proboscis lateralis se vyskytuje také při holoprocencefalii (3).

Chobot vyrůstá nejčastěji z mediálního očního koutku (49), může atypicky vyrůstat také nad očním koutkem nebo nad nozdrou. Teruichi a Mitinari hodnotili 23 případů proboscis lateralis a podle linie, kde se spojuje processus maxilaris anterior a processus frontonasalis, označili čtyři oblasti, odkud chobot vychází (obr. 1.13):

1. supramediálně v očním koutku (1 cm nad),
2. mediálně,
3. inframediálně (1 cm pod),
4. nad nozdrou (mezi nozdrou a inframediálně od očního koutku (81)).

Příznaky: U novorozence je vidět rourkovitý chobot pokrytý kůží vyrůstající na jedné nebo na obou stranách nosu. Často bývá spojený s chyběním nebo hypoplazií nosu na straně chobotu. Vzhledem k tomu, že je jedna strana nosu funkční, dítě obvykle nemá dýchací potíže.

Diagnostika je z klinického obrazu lehká. CT vyšetření a MR zobrazí anomální nosní kosti, chybějící část nosní dutiny a vedlejších nosních dutin. Etmoidové a čelní dutiny na straně proboscis lateralis nejsou často vyvinuté (5).

Léčba je chirurgická. Obvykle začíná v 1. roce života a často vyžaduje více rekonstrukcí plastickým chirurgem, při aplazii a hypoplazii nosu s využitím chobotu v rekonstrukci.

Holoprosencefalie (trizomie 13, mikrolece 7q36)

Podstatou holoprosencefalie je štěrbina předního mozku ve střední čáře. Typické jsou defekty dutiny ústní, rozštěp uprostřed horního rtu, ageneze horní čelisti, hypoplazie tváře a defekty nosu, proboscis lateralis s přítomností jednoho velkého řezáku přesně ve středu maxilárního alveolu. Geneticky je heterogenní i chromozomální abnormality. Je známých pět genů: SHH, SIX3, TGIF, ZIC2 a PTCH (3).

1.2.6 Encefalokéla

Encefalokéla je definovaná jako výčnělek mozku za hranici lebky (86). Encefalokély jsou izolované malformace a jsou detekovatelné při narození.

Nazální encefalokély se rozdělují na frontoetmoidální a bazální (tab. 1.1). Obě se vyskytují velmi zřídka. Výskyt v USA a Evropě se odhaduje 1/35 000, v jižní Asii 1/6000 živě narozených dětí. Frontoetmoidálně jsou relativně vysoké incidence 1/5000 novorozenců v jižní Asii (29).

Existují různé teorie patogeneze encefalokély (29, 71). Jsou dvě relevantní klíčové embryonální charakteristiky, jsou kongenitální a existují pro defekt lebky ve středové čáře a vždy jsou pokryté kůží nebo alespoň epitelovou vrstvou (29).

Stenberg pozoroval, že místo konečného uzávěru neurální části mozku je lokalizováno mezi oblastmi nosu (71), což se potvrdilo při zkoumání lidského embrya v Carnegieho sbírce.

Porušení tohoto finálního uzávěru vývoje mozku ve 4. embryonálním týdnu má za následek spojení mezi neuroektodermem a povrchovým ektodermem (epidermální vrstva kůže). Pokud se tyto dvě vrstvy neoddelí, mezodermální (lebeční) tkáň se na tomto místě nemůže vytvořit. Proto vznikne ve středové čáře defekt mezodermu (lebky), což má za následek vytvoření encefalokély (71). Hoving studií na embryích myši a potkanů dokázal, že porušení procesu separace neuroektodermu a povrchového ektodermu v místě finálního uzávěru mozku v lebce je způsobené selháním apoptózy a má za následek vznik encefalokély (29).

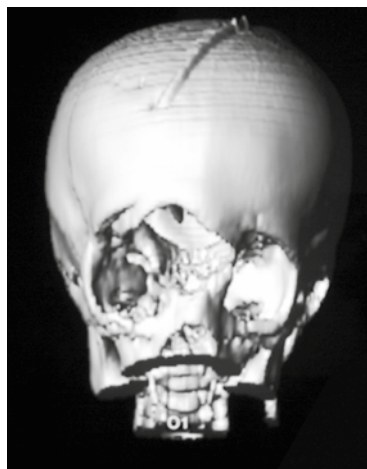
Frontoetmoidální encefalokély jsou viditelné jako vypouklá masa na tváři (pokrytá normální kůží), při nichž je defekt kosti lebky zvenku na tváři (obr. 1.14, 1.15, 1.16). Nazofrontální encefalokély se objevují na kořeni nosu nad nosními kostmi,

Tab. 1.1 Klasifikace nazálních encefalokél (podle Suwanwela a Suwanwela (74))

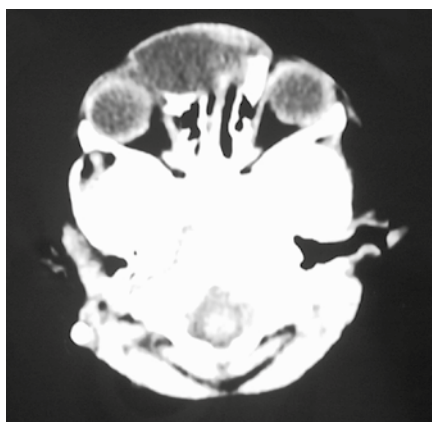
Frontoetmoidální encefalokély	Bazální (ze spodiny) encefalokély
nazofrontální	transetmoidální
nazoetmoidální	sferoetmoidální
nazoorbitální	transsfenoidální
	frontosfenoidální/sferoorbitální



Obr. 1.14 *Frontonazální encefalokéla*



Obr. 1.15 *Defekt v kosti, fronto-etmoidální encefalokéla*



Obr. 1.16 *CT axiální řez: frontoetmoidální encefalokéla*

nazoetmoidální jsou inferiorně pod nosními kostmi jedno nebo oboustranně a nazo-orbitální mohou způsobovat exoftalmus a vytlačení oka (71).

Bazální (ze spodiny mozku) mají vnitřní defekt kosti lokalizován ve střední čáře, nejsou viditelné a mohou se projevit obstrukcí nosu (94), transsfenoidální mohou být příčinou dysfunkce optické dráhy a endokrinních poruch (29).

Příznaky: Frontoetmoidální encefalokély jsou charakterizovány vnějším vyklenutím okolo kořene nosu, orbity a čela. Bazální (ze spodiny mozku) jsou vnitřní, mohou se objevit jako vyklenutí v nosu, v nosohltanu nebo vzadu v orbitě bez viditelné deformity zvenku a vyvolávají příznaky obstrukce nosu a poruchy zraku.

Diagnostika: Většina encefalokél je diagnostikována prenatálně transabdominální sonografií nebo fetálním MR (34). U novorozenců a kojenců CT vizualizuje vnitřní a vnější defekt kostí, MR zobrazí herniaci a spojení s intrakraniem jako i jiné anomálie mozku, hydrocefalus (29).

Léčba je chirurgická v kooperaci neurochirurga (odstranění kély a uzávěr defektu) a plastického chirurga. V případě ruptury a výtoku liquoru je urgentní, pro riziko intrakraniální infekce (86). Včasná chirurgická léčba je prevencí závažných deformit i rizika ruptury a infekce (27). Pokud se vyskytuje současně hydrocefalus, má encefalokéla horší prognózu.

1.2.7 Gliom nosu

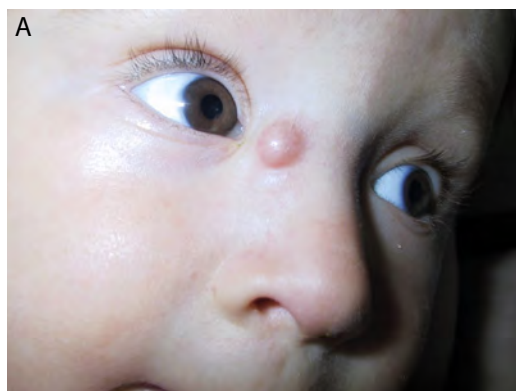
Vrozené, nádoru podobné anomálie nosu se vyskytují zřídka, jejich výskyt se uvádí u jednoho dítěte na 20 000 až 30 000 živě narozených dětí (65). Nejčastěji se jedná o dermoidní cysty, gliom, hemangiom nosu a je třeba odlišit je od encefalokély (45).

Gliom nosu je považován za hamartomatózní heterotopickou nervovou tkáň bez spojení s intrakraniem (65), vzniká při poruše uzávěru nazofrontální oblasti v embryogenezi, kdy je ektopická nervová tkáň uložena v oblasti nosu extrakraniálně (45).

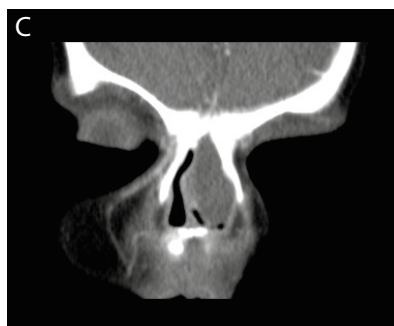
Termín gliom poprvé použil Schmidt v roce 1900, jako malformaci nosu ho poprvé popsal v roce 1952 Reid. Tento název se vžil, i když není úplně správný, protože se nejedná o pravý nádor (65).

Gliom obsahuje gliové buňky (podpůrná nervová tkáň) v pojivové tkáni a astrocyty s nebo bez spojení s durou (92). Je dobře ohraničený, měkkotkáňový, a pokud je kostní defekt v přední jámě, gliom je spojen s durou fibrózním pruhem na stopce (45) a neobsahuje likvor.

Gliom může být extranazální v 60 %, ve 30 % intranazální a v 10 % se vyskytuje smíšený – extra- i intranazální (45) a roste pomalu (82).



Obr. 1.17A Gliom nosu



Obr. 1.17B, C Na CT se zobrazuje histologicky potvrzený intranazální gliom nosu u novorozence

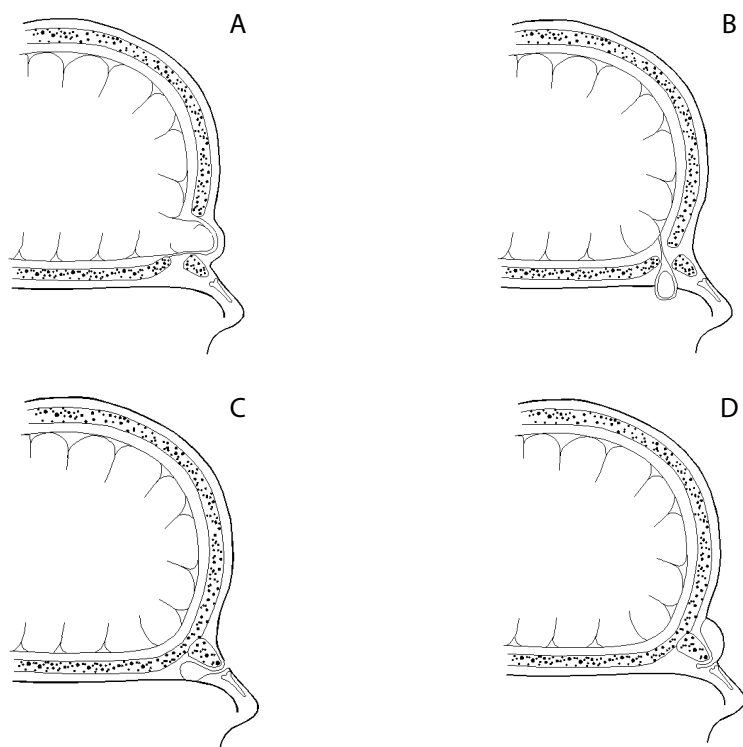
Příznaky: Extranazální gliom nosu se projevuje jako tuhý, nestlačitelný útvar zevně ve středu na kořeni nosu, ale také z boku na nose (obr. 1.17). Intranazální se jeví jako polyp v nose (65), obvykle na laterální stěně nosu, může však vyrůstat i z nosohltanu (92).

Diagnostika: z klinických příznaků, z CT a MR nálezu. Interpretace CT/MR může být někdy těžká. Je velmi důležité odlišit encefalokélu. Pro gliom svědčí defekt v kosti lebky s fibrózní stopkou k útvaru, který neobsahuje likvor ani meningy (45).

Léčba je chirurgická, intranazální gliom je možné odstranit endoskopicky (65).

1.2.8 Dermoidní cysty a fistuly nosu

Dermoidní cysty a fistuly nosu jsou vrozené anomálie, které vznikají neúplnou obliterací při vývoji nazofrontální oblasti v embryogenezi. Dermoid obsahuje ektodermální i mezodermální elementy včetně vlasových folikulů, potních žláz a mazové žlázy. Zvětšování cysty nebo také dilatace fistuly mezi kostmi nosu může zapříčinit deformity měkkých tkání i kostí nosu (46), může být příčinou širokého nosu. Dermoid se nachází uprostřed nosu jako vyklenutí (cysta) nebo kožní kanálek (fistula) nebo také v kombinaci (obr. 1.18). Fistula je přítomna při narození, cysta se objeví nejpozději do 3. roku života. V 20–45 % má dermoidní cysta spojení s intrakraniem (59). Cysty



Obr. 1.18 Schematické zobrazení encefalokély (A), gliomu (B), dermoidní fistuly (C) a cysty (D) nosu

a fistuly nosu nejsou součástí syndromů, nejsou geneticky přenosné, ale vyskytují se i s jinými anomáliemi, kraniofaciálními anomáliemi, s hypertelorizmem, rozštěpem patra, mikrozomií, anomáliemi branchiálního aparátu, deformitami ušního boltce, atrezií zvukovodu, anomáliemi srdce a s gastrointestinálními anomáliemi, o kterých jsou v literatuře sporadické zprávy (59, 78).

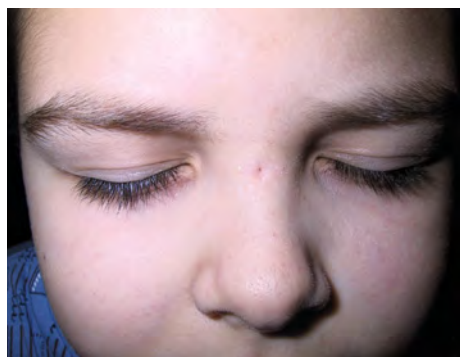
Klinické příznaky: Dermoidní cysta se objevuje jako vyklenutí na kořeni nosu (viz kap. 1.2.9 Rozštěpy nosu, obr. 1.27, 1.28), hřbetu nebo špičce nosu jako tuhý útvar pokrytý kůží, bez fluktuace a beze změny velikosti při pláči. Většinou je uprostřed nosu, ale může být také uložena atypicky, mírně lateralizovaná k mediální stěně orbity (obr. 1.19) nebo na tvář a horní ret (69). Při infekci je kůže zanícená.

Fistula je obvykle na hřbetu nosu jako jamka v kůži (obr. 1.20, 1.21), ve které může být chloupek. Uvolňuje se z ní bělavý tukový obsah, při infekci je kůže kolem fistuly zanícená.

Diagnostika se provádí z klinických příznaků vyklenutí na nose nebo fistuly. Před chirurgickou léčbou je nutné CT nebo MR vyšetření na odlišení encefalokély, gliomu, ale také intrakraniální extenze dermoidní cysty (obr. 1.22, 1.23, 1.24. 1.25) (23). Kritérium pro intrakraniální extenzi je rozštěpený výběžek crista galli a zvětšený



Obr. 1.19 Dermoidní cysta nosu uložená laterálně



Obr. 1.20 Dermoidní fistula nosu



Obr. 1.21 CT axiální řez: dermoidní fistula se cysticky rozšiřuje mezi kosti nosu