**17. Příčiny a projevy vrozených tělesných vad**

*Genetika, genetický přenos, genové mutace. Prenatální, natální a postnatální diagnostika. Syndromy vrozených chromozomálních aberací. Dědičně podmíněné metabolické poruchy.*

**DMO**

* mozkové onemocnění, vzniká v různém mozkovém vývoji a není dědičná
* hybné postižení se projevuje buď sníženou pohyblivostí (paresou) nebo zvýšenou a nadměrnou pohyblivostí (dyskinesou)

**Příčiny:**

1. prenatální – alkohol, zarděnky, toxoplazmóza, RTG,
2. perinatální – vícečetný porod, nedostatečné prokrvení mozku, dlouhý porod
3. postnatální – zánětlivé onemocnění mozku (meningitida), úrazy, otravy, tonutí

**Formy:**

1. spastická (diparetická, hemiparetická, kvadruparetická)
2. nespastická (diskinetická, hypotonická)

**Spastické:**

1. **diparetická** – postiženy jsou obě DK

- zkrácené přitahovače stehen, chodí po špičkách a po zevní straně

chodidla, nepoměr mezi trupem a DK

- intelekt neporušen, nejčastěji poškozen v mozkovém kmeni

1. **hemiparetická** – zasažena ½ těla (stejná strana)

- HK je ve spasmu, DK ve špičce

- přítomny psychické změny, porucha v mozkové hemisféře

1. **kvadruparetická** – nejzávažnější forma, zasaženy všechny končetiny (vozíčkáři)

**Nespastické:**

1. **Diskinetická**

- mimovolné nepotlačitelné pohyby (atetotické – kroutivé, choreatické – prudké, rychlé, miokonické – tiky různých malých svalových skupin, lordotická diskonie – rotuje kolem své osy, ohýbá se dozadu, stáčí hlavu na stranu)

1. **hypotonická**

- snížený svalový tonus

- kolem 3. roku se zpravidla mění na spastickou formu

- téměř vždy mentální postižení

- velký rozptyl pohybu (pásovec – svine se do klubíčka, šála – omotá si ruce kolem krku, kružítko – při lehu na zádech dokáže dát nohy za hlavu)

**Projevy:**

* stereotypní pohyby, strnulé držení těla, narušená rovnováha, obtíže v jemné motorice, specifické poruchy učení a chování, oční poruchy (kataraktra-šedý zákal), epilepsie, u 50% mentální retardace a narušené komunikační schopnosti

**Pohybové aktivity DMO**

* opožděný motorický vývoj – vliv na pohybovou fce
* vývojová a zdravotní cvičení (protahování, relaxace, koordinace, rovnováha)
* pracovat na svalové dysbalanci
* snižování spasticky – stimulace antagonistů (kartáčování), rotace trupu
* aktivity zaměřovat podle druhu postižení – individualita!!!

*Sport:* boccia (hodit míč co nejblíže k cíli), plavání, stolní tenis, atletika, kuželky

**SPINA BIFIDA (rozštěp páteře)**

**Charakteristika:**

**-** častá vrozená vada páteře, neuzavře se jeden nebo více obratlů → mezi obloukem a tělem obratle je prostor, který když nesroste, tak vznikne rozštěp

- nejčastěji v křížové nebo bederní části, velice málo v oblasti krční páteře

**Formy:**

1. Spina bifida occulta – kostěný defekt dorzální části obratlového oblouku (chybí zadní

výběžek), mícha není poškozena

- pacienti nemají obtíže, zjistí náhodně u RTG

1. Menigokéla - do defektu kostěné části obratle vyklenují míšní obaly do podkoží

- projevuje se hned po narození útvarem v podkoží bederní či křížové

oblasti, operativní řešení

1. Meningomyelokéla - do defektu v obratlovém oblouku se vyklenují míšní obaly i

mícha

- závažný stav, diagnostikuje se po narození, celoživotní léčení

**Projevy:**

* záleží na tíži vady a rozsahu postižení míchy
* u lehkých forem nemusí být žádné projevy, u vážnějších forem se objevují poruchy citlivosti, hybnosti dolních končetin a poruchy svěračů (inkontinence moči a stolice)

**ZÁKLADNÍ ORTOPEDICKÉ VROZENÉ VADY**

* Porušení vývoje zárodku především v prvních 3 měsících těhotenství

**Lebka a páteř:**

* Kraniostenóza = předčasný srůst lebečních švů
* Anencefalus = vrozená vývojová poškození neurální trubice
  + - * v různém rozsahu chybí části mozku a míchy
      * součástí mohou být deformace orgánů (acranium – chybí části lebky)
* Encefalogéla = poškození kostěných obalů mozku
  + - * mozek se dostává mimo lebku a je kryt pouze kůží
      * úmrtnost 60% (podle toho, v jakém je vývoji)

- dále poruchy velikosti lebky (makro/mikrocefalus, rozštěpy na lebce)

* Spina bifina = rozštěp páteře
* Skolióza

**Končetniny:**

* Amélie = úplné nevyvinutí končetiny
* Dismélie = tvarová odchylka končetiny
* Fokomélie = chybějící paže a předloktí – dlaň roste rovnou z ramene
* Arachnodaktilie = extrémně tenké a dlouhé prsty
* Syndaktilie = srůst prstů
* Polydaktilie = 6 a více prstů
* Pes equvinovarus congenitus = koňská noha – u DMO; špička směřuje dolů, pata výrazně vystupuje, vnitřní kotník směřuje k zemi
* Pes calcaneus congenitus = pata výrazně vystupuje, velká mobilita v hlezenním kloubu, hřbet nohy jde přitlačit k bérci
* Hallux valgus = vbočený palec