

Vývojové vady páteře bez defektu neurální trubice

Iva Mačátová¹, Jan Štulík², Pavel Calda¹

¹Klinika gynekologie, porodnictví a neonatologie 1. LF UK a VFN v Praze

²Klinika spondylochirurgie 1. LF UK a FN Motol

Korespondenční adresa: prof. MUDr. Pavel Calda, CSc., Klinika gynekologie, porodnictví a neonatologie 1. LF UK a VFN v Praze, Apolinářská 18, 128 51, Praha 2, tel.: +420 605 482 326, e-mail: pavel.calda@vfn.cz

Publikováno: 8. 11. 2023

Přijato: 17. 10. 2023

Akceptováno: 31. 10. 2023

Actual Gyn 2023, 15, 83-94

ISSN 1803-9588

© 2023, Aprofema s.r.o.



Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com

Citujte tento článek jako: Mačátová I, Štulík J, Calda P. Vývojové vady páteře bez defektu neurální trubice. Actual Gyn. 2023;15:83-94

SPINAL ANOMALIES BEYOND NEURAL TUBE DEFECTS

Review article

Abstract

Spinal anomalies beyond neural tube defect are a group of abnormalities characterized by vertebral development disorders. These defects are a relatively rare congenital anomaly affecting around 1 in 1000 live births. They may occur isolated or – as a result of a more extensive fetal insult during embryonic development – in association with defects in other systems or as part of syndromes. Review article focuses on the description of less-mentioned group of spinal defects and the procedure of the diagnostic process focused mainly on pre-natal ultrasound examination of the fetus, when early diagnosis of these disabilities allows for the planning of spondylosurgical care.

Key words: spinal anomalies, vertebral development disorders, hemivertebrae, scoliosis

Přehledový článek

Abstrakt

Vývojové vady páteře bez defektu neurální trubice jsou skupinou abnormalit charakterizovaných poruchami vývoje obratlů. Tyto vady jsou poměrně vzácnou vrozenou anomálií postihující okolo 1 z 1000 živě narozených dětí. Mohou se objevovat izolovaně, nebo se jako výsledek rozsáhlejšího fetálního inzultu v průběhu embryonálního vývoje vyskytují v asociacích s vadami v jiných orgánových soustavách či jako součást syndromů. Přehledový článek se soustřeďuje na popis méně zmiňované skupiny vývojových vad páteře a postup diagnostického procesu zaměřeného zejména na prenatální ultrazvukové vyšetření plodu, kdy včasná diagnostika těchto postižení umožňuje plánování spondylochirurgické péče.

Klíčová slova: vývojové vady páteře, poruchy vývoje obratlů, poloobratle, skolióza

Úvod

Páteř je velmi komplexní životně důležitý orgán a má tři základní funkce: statickou, ochrannou a pohybovou. Slouží nejen jako strukturální podpora těla jako celku, ale také jako vedení pro bezpečný průchod

nervové tkáně, čímž umožňuje správnou interakci s mozkem. V neposlední řadě je páteř místem úponu mnoha svalových skupin. Z anatomického hlediska jsou v páteři zastoupeny různé typy tkání. Embryologicky musí proběhnout složitá posloupnost událostí,

kteřá pak vede ke správné formaci muskuloskeletálních i nervových buněk. Změny v těchto krocích embryonálního vývoje mohou vést k vrozeným abnormalitám páteře. Mohou být zároveň ovlivněny i jiné systémy, které se formují embryonálně současně, což vede k sdruženým defektům kardiopulmonálního, gastrointestinálního a genitourinárního traktu (1).

Ultrazvukové vyšetření páteře plodu je součástí rutinního ultrazvukového vyšetření fetálních abnormalit. Rozpoznání abnormality páteře plodu začíná zobrazením narušení normálního vzhledu páteře plodu, které lze jednoduše popsat jako abnormální vzhled osifikačních center obratlů, abnormální zakřivení páteře nebo zkrácení její délky. Pomocí těchto markerů je možné poté zacílit ultrazvukové vyšetření a hledat další znaky, které pomohou při diagnostice vrozených anomálií páteře a také anomálií v dalších orgánových systémech (2).

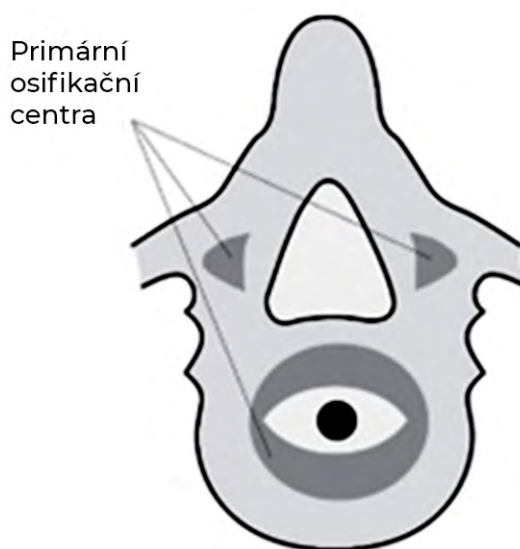
Embryologie páteře

Klíčovým obdobím formování muskuloskeletálních a neurálních elementů páteře je druhý až šestý týden embryonálního vývoje (embryonální stáří je o 14 dní kratší než v klinice používané menstruační stáří, počítané od prvního dne poslední menstruace) a zahrnuje stádia gastrulace a primární a sekundární neurulace (3).

Páteř vzniká v embryonálním období z tzv. somitů (prvosegmenty) (1). Somitogeneze začíná kolem třetího týdne embryonálního vývoje a koncem pátého týdne se pak segmentací paraaxiálního mesodermu vytvoří

42-44 párů somitů. Vývoj somitů probíhá kraniokaudálně a vede k formování kostí hlavy, páteře, dalších kostěných struktur hrudníku a přidruženého svalstva (4). Každý somit se vyvíjí do dvou částí – sklerotomu a dermomyotomu. Buňky sklerotomu obemykají chordu a nervovou trubici a diferencují se v jednotlivé součásti páteře – obratle a meziobratlové ploténky. Během šestého týdne embryonálního vývoje, kdy začíná splývání struktur obratlů, signály z notochordu a neurální trubice indukují chondrifikaci. Páteř pak začíná mineralizovat během osmého týdne vývoje, jak se notochord dezintegruje. Osifikační centra nacházíme v třech hlavních částech obratle – centrální v obratlovém těle a jedno v každém ze dvou obratlových oblouků (2) (**Obr. 1**). Většina autorů popisuje jedno centrální osifikační centrum pro tělo obratle, někdy je ale uvažováno o dvou nezávislých osifikačních centrech, ventrálním a dorzálním, které jsou přechodně oddělené zbytkem notochordu a později splývají (5). Výjimku tvoří pouze osifikační centra atlanto-axiálního komplexu (6). Osifikační centra těl obratlů se objevují nejprve v oblasti dolních hrudních obratlů a následuje rychlá kranialní a pomalejší kaudální progresse. Osifikace v centrech obratlových oblouků se objevuje na prvním krční obratli a pokračuje kaudálně. Během devátého týdne embryonálního vývoje jsou přítomna osifikační centra v tělech obratlů Th2-L2 a v obratlových obloucích od C1-L1. Těla všech obratlů jsou osifikována po 12. gestačním týdnu, osifikace obratlových oblouků je dokončena až mezi 23.-25. týdnem těhotenství (2).

Obr. 1 Osifikační centra obratle (volně podle Kaplan KM, 2005)



Prenatální ultrazvukové zobrazení páteře

Ultrazvukové zhodnocení fetální páteře závisí na vizualizaci osifikačních center (7). Detekce tří obratlových osifikačních center pomocí ultrazvuku byla popsána již v roce 1988. Pooh a Pooh (8) demonstrovali měnící se vzhled normální struktury obratlů mezi 9.-22. gestačním týdnem použitím transvaginálního 3D ultrazvukového zobrazení. Mezi devátým a jedenáctým týdnem jsou viditelné rané struktury obratlů.

Ve třináctém týdnu jsou přítomna osifikovaná těla obratlů a časná osifikace obratlových oblouků. V patnáctém týdnu jsou obratlové oblouky přítomny, ale jejich osifikační centra jsou zcela oddělená. Vzdálenost osifikačních center levého a pravého obratlového oblouku je užší v oblasti hrudní páteře, širší pak v oblasti lumbosakrální. V devatenáctém týdnu je stále patrné určité oddělení obratlových oblouků distálně a tyto mezery jsou téměř uzavřeny do dvacátého

ho druhého týdne. Mezi 23. a 25. gestačním týdnem je osifikace obratlových oblouků kompletní. Podobný vzorec ve vizualizaci osifikačních center obratlů lze pozorovat i pomocí transabdominálního ultrazvukového zobrazení, avšak s horším rozlišením než při zobrazení transvaginálním.

Sonografické vyšetření páteře plodu je součástí prenatálního ultrazvukového vyšetření fetálních abnormalit (2). International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG) guidelines popisují tři roviny k hodnocení integrity páteře, kdy jejich výběr záleží na pozici plodu (9). Obvykle jsou v praxi možné pouze dvě z těchto rovin, ale v případě potřeby lze manipulací s plodem či využitím 3D ultrazvukového zobrazení dosáhnout i třetí roviny (10).

Při provádění ultrazvukového vyšetření plodu na konci prvního trimestru bychom měli získat pohled na sagitální a transverzální rovinu fetální páteře, aby bylo možno zhodnotit normální postavení a integritu obratlů. Při absenci zjevné anomálie však neúplné vyšetření páteře v těchto rovinách v tomto období neindikuje další vyšetření dříve než při ultrazvukovém vyšetření v druhém trimestru (11).

Základní ultrazvukové vyšetření v druhém trimestru by mělo zahrnovat vyšetření páteře alespoň ve dvou rovinách, nejčastěji sagitální a transverzální. K podrobnému vyšetření páteře plodu je potřebná dostatečná odborná erudice vyšetřujícího a kvalitní ultrazvukový přístroj (12).

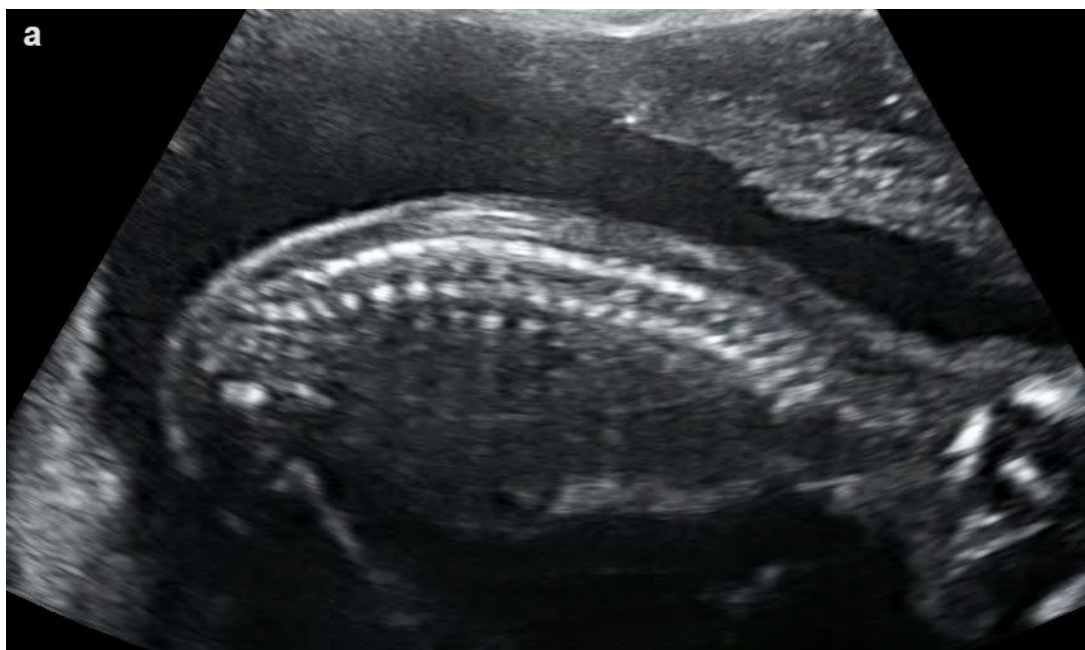
Je-li to technicky proveditelné, měl by být popsán *sagitální řez* páteří plodu, protože může alespoň v ně-

kterých případech odhalit malformace páteře, jako jsou vertebrální abnormality a sakrální ageneze. Poslední z diagnóz může být náročná i pro experty, protože kaudální části páteře v druhém trimestru ještě nejsou osifikované (13,14). Za normálních podmínek se mezi 18.-24. gestačním týdnem na sagitálním řezu páteří zobrazují tři osifikační centra těla obratle a obratlových oblouků. Ty obklopují míšní kanál a jeví se jako dvě nebo tři paralelní linie podle úhlu, pod kterým dopadá akustický svazek na hrot kosti křížové (15). Zobrazení míšního kanálu a míchy je možné v sagitální (střední) linii přes neosifikované trnové výběžky obratle (10).

V *transverzální rovině* je vyšetření páteře dynamický proces. Sondou pohybujeme po celé délce páteře se zachováním transverzální orientace ke každému obratli. Obratle mají různou anatomickou konfiguraci na jednotlivých úrovních páteře, kdy na úrovni hrudní a bederní mají trojúhelníkovitý tvar (a osifikační centra těl obratlů a obratlových oblouků se jeví jako echogenní oblasti obklopující páteřní kanál), křížové obratle jsou více zploštělé a horní krční obratle obdélníkové (2,10).

Ve *frontální (koronální) rovině* je možné vizualizovat všechna tři osifikační centra obratle, tedy mohou být vidět jedna, dvě nebo tři paralelní linie v závislosti na orientaci ultrazvukové sondy. V praxi jsou však typicky vizualizována pouze osifikační centra obratlových oblouků (2,9). Ve frontální rovině by při vyšetření měla být zobrazena také žebra a lopatka, nicméně kvůli tvaru těchto kostí je to velmi obtížné (16).

Obr. 2 Fetální páteř v 21. týdnu: A. v sagitální rovině, B. v transverzální rovině (pánevní kruh) a C. frontální (koronální) rovině





Klasifikace vrozených abnormalit páteře

Abnormality páteře mohou být dle etiopatogeneze rozděleny do tří skupin:

- a. poruchy **fúze** (spinální dysrafizmy),
- b. poruchy **segmentace**,
- c. poruchy **formace** (aplázie, hypoplázie a hyperplázie) (3,17).

Defekty obratlů nezahrnující páteřní kanál jsou poruchy formace a segmentace. Malé fúzní defekty obratlových oblouků mohou být izolované (nepostihující páteřní kanál) – tyto defekty reprezentuje spina bifida occulta, která se objevuje až u 4 % běžné populace. Nejčastěji se vyskytuje v oblasti L5 nebo S1, kdy uzávěr distálních úseků páteře probíhá až postnatálně a mohou zůstat neuzavřené až do 5-6 let věku (3). Protože tyto léze není možné diagnostikovat před narozením, nebudou zde dále diskutovány.

Poruchy segmentace a formace

Prevalence anomálií obratlů je 0,1-1 na 1000 živě narozených dětí (18) a mohou se vyskytovat v jednom nebo několika obratlích najednou. Jsou častější u děvčat (16). Nejvíce se vyskytují v hrudní části páteře (64 %), následovány thorakolumbální (20 %) a lumbosakrální částí páteře (5 %) (18). Abnormální vývoj obratlů může mít za následek selhání jejich formace, segmentace, nebo obojího, což může mít za následek vrozenou deformitu páteře (1,18).

Pro *poruchu segmentace* je typické neoddělení dvou nebo více obratlů s částečným nebo úplným chyběním meziobratlové ploténky. Podkladem této vady v embryonálním období je neoddělení dvou přilehlých somitů a jejich okolního mesenchymu. Klasifikace těchto defektů se odvíjí od části a počtu postižených obratlů. Při postižení celého obratle vzniká oboustranně nesegmentovaná lišta (oboustranný

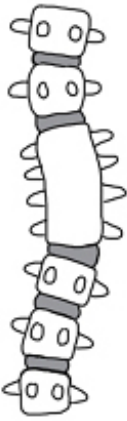

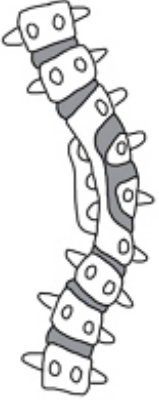
blok obratlů), zatímco postižením pouze specifické části obratle vzniká jednostranná nesegmentovaná lišta, rigidní asymetrická struktura bránící normálnímu růstu (17,19).


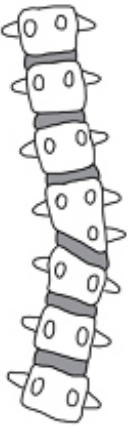
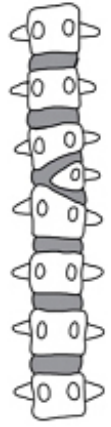
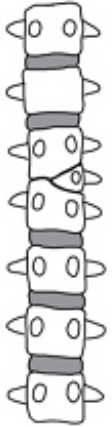

Při absenci části obratle hovoříme o *poruchách formace*, tzn. dochází k chybnému vývoji jeho osifikačního centra. Postižená může být libovolná část obratle a podle její lokalizace se stanoví typ deformity. K nejčastějším defektům tohoto typu patří poloobratel (hemivertebra) a klínovitý obratel (4,20).

Poloobratel vzniká při kompletním selhání formace osifikačního centra, zatímco klínovitý obratel vzniká částečným selháním formace jednoho z osifikačních center (1,20) (**Obr. 3**).

Poruchy formace a segmentace se vzájemně nevylučují. Jednotlivé případy mohou být kombinací obou a vznikají tak další složité strukturální vady. Projevy těchto abnormalit se klinicky manifestují až jako výsledek vývoje a růstu okolních struktur, což souvisí s mechanismem vzniku těchto malformací (1).

Obr. 3 Defekty segmentace a formace (volně podle Kaplan KM, 2005)

Poruchy segmentace		
Oboustranná porucha segmentace	Jednostranná porucha segmentace	
Oboustranná nesegmentovaná lišta (blok obratlů)	Jednostranná nesegmentovaná lišta	Jednostranná nesegmentovaná lišta s poloobratlem
		

Poruchy formace				
Jednostranná kompletní porucha formace – poloobratel (hemivertebra)				Jednostranná parciální porucha formace – klínovitý obratel
Plně segmentovaný	Semisegmentovaný	Inkarcerovaný	Ne segmentovaný	
				

Poloobratel (hemivertebr) a kongenitální skolióza

Nejčastější příčinou kongenitální skoliózy je poloobratel (hemivertebr) typicky umístěný do hrudní a bederní části páteře (16,21). Vadný obratel (trojúhelníkovitá kostěná struktura uvnitř páteře) způsobuje kontralaterální odchylku v jejím zakřivení (22). Boční zakřivení páteře, skolióza, vzniká absencí laterálního osifikačního centra. Tento změněný klínovitý obratel pak vyvíjí tlak na přiléhající horní a dolní obratle. Důsledkem je zpomalení růstu páteře na kontralaterální

straně. Kyfóza, abnormální zakřivení páteře v předozadní rovině se zakřivením dozadu, vzniká v důsledku nevyvinutí předního osifikačního centra. Ve spojení se skoliózou používáme termín kyfoskolióza (16).

Poloobratle dělíme na čtyři různé typy charakterizované přítomností nebo absencí meziobratlové ploténky přiléhající nad a pod postiženým segmentem – plně segmentované (nejčastější), semisegmentované, nesegmentované a inkarcerované (nejméně časté), kdy každý z nich jinak ovlivňuje růst (21,23) (**Obr. 3**), (**Tab. 1**).

Tab. 1 Typy a charakteristiky poloobratlů (1)

Typy poloobratlů	Charakteristika
Segmentovaný	Růstové ploténky má přítomné kranálně i kaudálně.
Semisegmentovaný	Funkční ploténka je pouze na jedné straně (došlo k fúzi s kranálním nebo kaudálním obratlem).
Inkarcerovaný	Růstové ploténky jsou přítomné kranálně i kaudálně. Kranální i kaudální obratle se přizpůsobí tvarem tak, aby uvolnily místo pro poloobratel. Nemusí ovlivňovat zakřivení páteře.
Nesegmentovaný	Poloobratel se neoddělil od kranálního ani kaudálního obratle. Na zakřivení páteře má menší negativní vliv a skolióza bude během růstu progredovat s menší pravděpodobností.

Příčina vzniku poloobratle není známa. Dle některých hypotéz může být výsledkem abnormální distribuce intersegmentálních tepen páteře. Poloobratel může být izolovaný nebo lokalizovaný ve více oblastech páteře a může být kombinován s jinými vrozenými vadami páteře, žeber či končetin, s defekty neurální trubice a méně často s anomáliemi jiných orgánových systémů (16,22).

Poloobratel je obvykle diagnostikován až po 20. týdnu těhotenství. Defekt osifikace však může být ultrazvukem viditelný již po 12. týdnu těhotenství, protože již v té době lze zobrazit osifikační centra obratlů (23). Podezření na fetální poloobratel vyžaduje pečlivé expertní posouzení. Sonografické nálezy spojené s fetálním poloobratlem zahrnují deformaci tvaru páteře a lze je posoudit jak pomocí sagitálních, tak koronálních řezů. Deformace se projevuje obvykle jako trojúhelníková kostěná struktura menší než obratel, která působí jako klín proti normálním obratlovým tělům. Při stanovení diagnózy poloobratle je nutné další pečlivé posouzení možných souvisejících anomálií srdce, ledvin a gastrointestinálního traktu. Pacientce by měla být také nabídnuta analýza fetálních chromozomů, zvláště pak při nálezů asociovaných anomálií, protože zde již existuje u plodu zvýšené riziko výskytu aneuploidii. V diferenciální diagnostice je pak nutné vzít v úvahu, že poloobratel může mít podobný ultrazvukový obraz jako jiné abnormality obratlů (klínovitý obratel, motýlový obratel, kostěný blok nebo jakákoli jejich kombinace), které způsobují vrozenou deformitu páteře, otevřené defekty neurální trubice a diastematomyelie (22,24).

Prognóza poloobratle závisí na lateralitě postiženého obratle, množství postižených obratlů a přítomnosti a závažnosti přidružených abnormalit (23). Izolovaný poloobratel má dobrou prognózu (16). Pokud je deformita způsobená izolovaným poloobratlem ponechána neléčená, tak v 25 % případů nedochází k její progresi, v 50 % případů je progresse pomalá a ve 25 % případů dochází během růstu k rapidní progresi. Časná chirurgická intervence je tedy nutná u asi 75 % případů jako prevence zhoršování patologického zakřivení páteře (18,25).

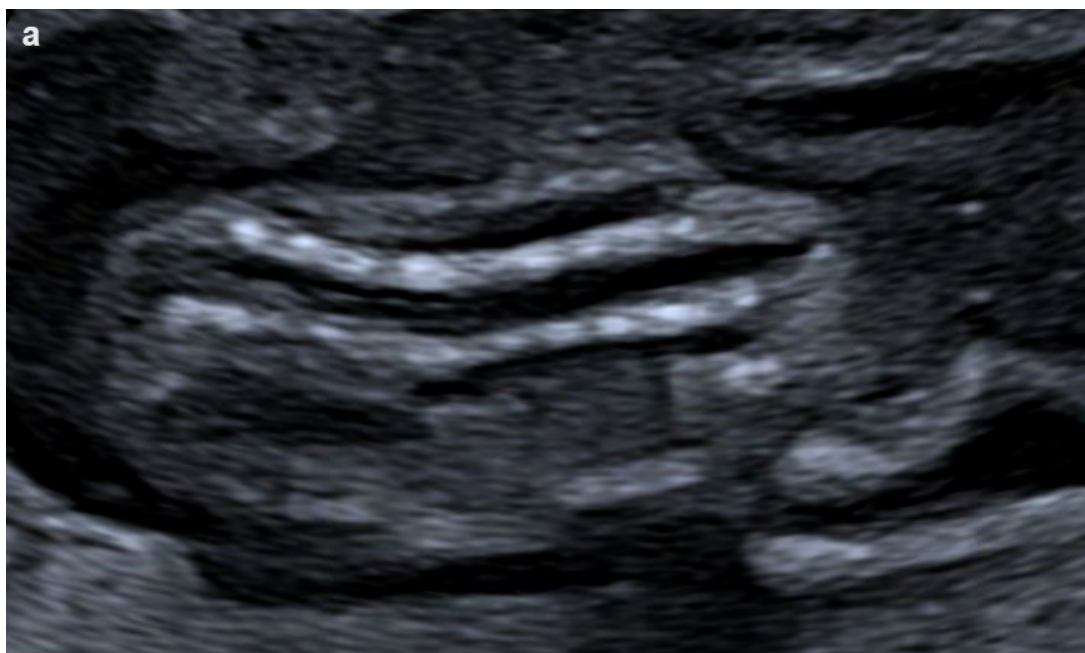
Abnormality obratlů bez změny zakřivení páteře

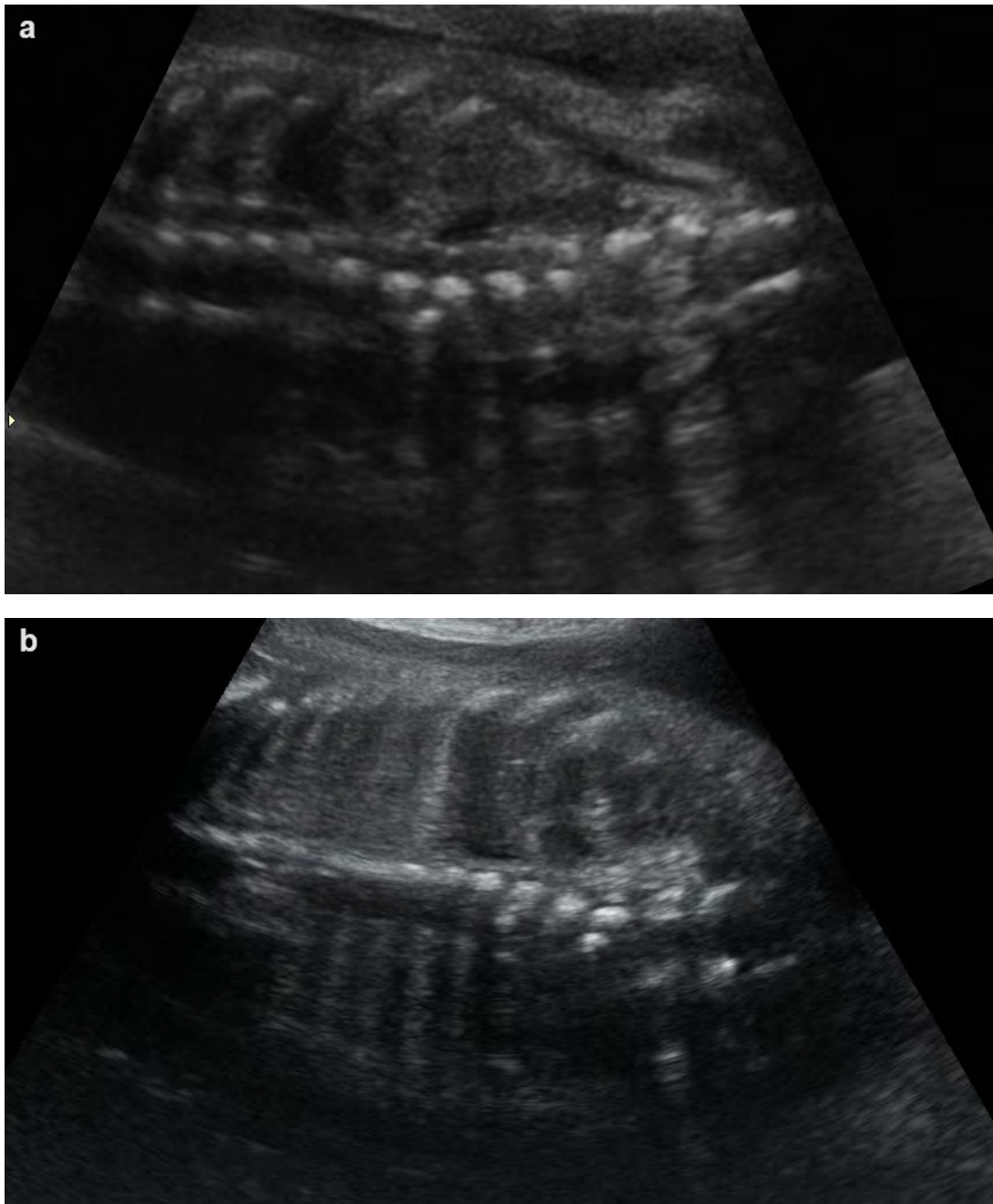
Ultrazvukem je možno detekovat i abnormality obratlů, kdy není přítomno zakřivení páteře. Do této skupiny abnormalit obratlů řadíme:

- hypoplastické tělo obratle s kompletním nebo nekompletním sagitálním rozštěpem obratle,
 - unilaterální (asymetrické) hypoplastické tělo obratle,
 - abnormality trnových (spinózních) výběžků páteře.
- K zobrazení těchto vad je preferována posteroanteriorní parasagitální rovina, kdy tyto abnormality zobrazujeme jako zmenšení (změnu) tvaru nebo nesouosost osifikačních center bez asociace se změnou zakřivení páteře. Nejčastěji jsou detekovány při rutinním ultrazvukovém vyšetření v druhém trimestru těhotenství (26).

Sagitální rozštěp obratlového těla neboli „motýlový“ obratel vzniká jako porucha formace (neuspořádanou integrací párů sklerotomů okolo notochordu

Obr. 4 Skolióza páteře: A. v 15. gestačním týdnu a B. 3D snímek skoliózy páteře a současného postižení žebér v 22. gestačním týdnu u téhož plodu



Tab. 5 Fetální poloobratel: A. v 21. gestačním týdnu a B. v 30. gestačním týdnu u téhož plodu

při počáteční formaci somitů) nebo alternativně jako porucha splynutí dvou laterálních chondrifikačních center těla obratle kvůli perzistujícímu notochordu později, kolem šestého týdne embryonálního vývoje (4,5). „Motýlový“ obratel je obvykle asymptomatický, ale může způsobit symptomatickou herniaci meziobratlové ploténky, osteoartritické změny či kyfózu (27). Někdy je kombinován s přidruženou poruchou segmentace k přilehlému obratli (26).

Prenatální diagnostika těchto abnormalit páteře vede k jejich časnému postnatálnímu zhodnocení a správnému vedení dalšího sledování. Při zjištění i izolovaného postižení tohoto typu je nutné provést podrobné prenatální vyšetření plodu k vyloučení přidružených vad.

Vady sdružené s abnormalitami páteře

Podobně jako další vady mohou být abnormality obratlů izolované nebo sdružené s dalšími anomáliemi.

Nejčastější asociovanou anomálií jsou defekty neurální trubice, které tvoří až 50 % sdružených anomálií. Postižení dále zahrnují abnormality žebér, končetin, systému renálního (20 až 40 %) a kardiovaskulárního (10 až 15 %) (16,28). Výskyt chromozomálních abnormalit u plodů s izolovanými anomáliemi obratlů je výjimečný (25).

S abnormalitami páteře se pojí asociace (tendence některých malformací se vyskytovat společně častěji, než by se dalo náhodně očekávat) vyjádřené akronymy VATER, VACTERL, MURCS a OEIS (**Tab. 2**). VATER popisuje asociaci mezi defekty obratlů, anální atrezií, tracheo-ozofageální fistulou, atrezií jícnu, vadami ledvin a/nebo radiální dysplazií. U VACTERL se přidávají vaskulární anomálie (zahrnující jednu pupčnickovou arterii), srdeční vady a striktní radiální dysplazie je nahrazena obecnějšími vadami končetin. MURCS je popsána jako asociace mezi aplazií Mulleriánského ductu, vadami ledvin a anomáliemi krčních

Tab. 2 Asociace spojené s abnormalitami páteře – rozložení anglických akronymů

VATER	V ertebral anomalies; A nal atresia; T racheo-esophageal fistula; E sophageal atresia, R enal anomalies and R adial dysplasia
VACTERL	V ertebral anomalies and V ascular anomalies; A nal atresia; C ardiovascular anomalies; T racheo-esophageal fistula; E sophageal atresia; R enal anomalies, L imb abnormality
MURCS	M ullerian duct aplasia; R enal aplasia; C ervicothoracic S omite dysplasia
OEIS	O mphalocele; E xstrophy of the cloaca; I mperforate anus; S pinal anomalies

somitů a OEIS jako asociace omfalokély, kloakální extrofie, anální atrezie a anomálií páteře.

VACTERL/VATER asociace je typicky definovaná pak současnou přítomností alespoň tří uvedených vad a je diagnózou „per exclusionem“, kdy je stanovena klinicky, pokud neexistují zároveň žádné klinické nebo laboratorní důkazy o přítomnosti jiné z mnoha podobných a překrývajících se diagnóz (2,22,29). Incidence je nízká (1:10 000 – 40 000 živě narozených dětí). Tento interval je široký vzhledem k variabilní kombinaci vad, které nemusí být vždy popsány jako VACTERL asociace. Někdy dochází k překrývání s jinými samostatně definovanými asociacemi, které patří rovněž do skupiny vad, jejichž podstatou je porucha vývoje struktur odvozených od zárodečného mezodermu (29,30). Abnormality páteře jsou nejčastěji se vyskytující defektem v rámci VACTERL asociace (60 až 80 %). Tyto vady, často doprovázené anomáliemi žeber, zahrnují poruchy segmentace obratlů, poloobratle, „motýlový“ a klínovitý obratel, abnormální zakřivení páteře a nadpočetné nebo chybějící obratle (31).

Pokud mluvíme o abnormalitách obratlů, je pak také třeba zmínit i s nimi spojené syndromy. Objevují se vzácně, a proto jsou zřídka diagnostikovány prenatálně. Bohužel se však projevují závažnými vadami, které zásadně ovlivňují život postižených dětí a později dospělých. Znalost těchto syndromů a jejich projevů by měla zlepšit jejich prenatální detekci. Nejčastěji zmiňovanými syndromy pojíci se s abnormalitami páteře jsou Klippel-Feilův syndrom a Jarcho-Levinův syndrom. Znaky těchto a dalších běžnějších syndromů asociovaných s abnormalitami páteře jsou shrnuty v **Tab. 3**.

Vyšetření skeletu plodu pomocí ultra nízkodávkového CT a MRI

Ultrazvukové vyšetření plodu umožňuje velmi dobré zhodnocení kostí a chrupavek. V některých případech jsme ale limitováni polohou plodu, tělesným habitem matky či sníženým množstvím plodové vody. I za optimálních podmínek bez ohledu na gestační stáří plodu zůstávají některé struktury skeletu (zejména baze lebni, krční páteř a pánev) špatně dostupné pro vyšetření ultrazvukem (32).

Role fetální magnetické rezonance v hodnocení skeletu je stále limitována, protože „black bone“ sekvence (MRI sekvence pod úhlem menším než 90° zvyšující kontrast mezi kostní a měkkou tkání) jsou vysoce citlivé na vznik pohybových artefaktů (32,33).

Magnetická rezonance může být použita při odlišení izolovaných deformit skeletu od těch asociovaných s dalšími kongenitálními malformacemi (32). Jako zvláště přínosné se jeví využití MRI při hodnocení postižení míchy (25).

V porovnání s MRI je při hodnocení fetálního skeletu ultra nízkodávkové 3D multidetektorové CT užitečným doplňkovým nástrojem k ultrazvukovému vyšetření, které může významně zlepšit přesnost prenatální diagnostiky.

Fetální CT s ultra nízkou dávkou je doporučováno jako doplňkové vyšetření u plodů s podezřením na skeletální dysplazii, a to buď k potvrzení ultrazvukových nálezů nebo k poskytnutí diferenciální diagnostiky a zhodnocení prognózy. Indikace pro takové CT vyšetření plodu byly stanoveny na základě multidisciplinárního konsenzu zahrnujícího radiology, specialisty na fetální medicínu a klinické genetiky. Aby se zabránilo zbytečnému ozáření plodu, musí indikace pro ultra nízkodávkované fetální CT respektovat přísná ultrazvuková kritéria. Multidetektorová technika umožňuje zkrátit dobu vyšetření na 3 až 5 sekund (32). Berek a Greffier (34) definovali nízkodávkový protokol jako více než 50% snížení radiační dávky ve srovnání se standardním CT skenem. Ultra nízkodávkový protokol je definován jako efektivní úroveň radiační zátěže, která je nižší nebo podobná efektivní dávce při rentgenovém vyšetření toho samého orgánu.

Protokol skenování fetálního skeletu dává dávku radiačního záření menší než 5 mSv, což podle současných poznatků nevede ke zvýšení rizika vzniku malformací, mentální retardace nebo zvýšení rizika rakoviny pro plod v průběhu jeho dětství (32).

Prognóza

Studie abnormalit páteře identifikovaných v prvním trimestru ukázaly, že je přímá úměra mezi časnou diagnózou a vyšší závažností abnormalit páteře a sdružených vad (35). Na druhou stranu umožňuje včasná antenatální diagnóza abnormalit obratlů naplánování postnatální péče a lepší pozdější výsledky. Optimální načasování eventuální chirurgické intervence zlepšuje její výsledky a je prevencí nekorigované deformity. Tímto postupem je možné dosáhnout časné a často jednodušší chirurgické intervence k vyrovnání páteře v dětském věku, oproti řešení závažnějších zanedbaných deformit. Je důležité si uvědomit, že bez prenatálně vyjádřeného podezření nemusí být diagnóza abnormalit páteře u malých dětí dlouho zřejmá, a to zpravidla dokud se deformita páteře neprojeví patologickým zakřivením (23,25).

Tab. 3 Syndromy asociované s abnormalitami páteře (1,4)

Syndromy	Projevy
Goldenharův syndrom (okulo - aurikulo - vertebrální dysplázie)	Incidence 1:3 000 – 1:5 000. Asymetrická hemifaciální mikrozie, poloobratle nebo hypoplastické obratle většinou v cervikální části páteře, občas pak hrudní nebo bederní páteře.
Klippel-Feilův syndrom	Incidence 1:42 000; AD, ale většinou sporadický. Jde o vývojovou poruchu segmentace v oblasti krční páteře, projevující se vznikem synostóz (srůstů) obratlů v kombinaci s hypoplazií až aplázií (nevytvořením) obratlů. Pacient s krátkým krkem, nízkou zadní linií vlasů a těžkým omezením hybnosti krční páteře – klasická trias, která charakterizuje Klippel-Feilův syndrom. Někdy je asociován s výskytem poloobratle, kongenitální krční řasou (pterygium colli) a asymetrií obličeje. Dále se pojí s vrozenými srdečními onemocněními, abnormalitami ledvin, anomáliemi žebíř, Sprengelovou deformitou, rozštěpem patra a dalšími. Může se objevit i mentální retardace a primární či sekundární neurologický deficit.
Alagillův syndrom (arterio – hepatická dysplázie)	Incidence 1:30 000; AD s variabilní expresí. Rysy zahrnují růstovou restrikcí, hluboce posazené oči, níže posazené uši, defekty pravého srdce a plicní cirkulace, poloobratle, anomálie žebíř, redukce intrahepatálních žlučových cest s chronickou cholestázou.
Jarcho-Levinův syndrom	Vzácná porucha; AR. Charakterizovaný „krabím (crab-like)“ hrudníkem, mnohočetnými poloobratly, anomáliemi žebíř a krátkým trupem. Další znaky zahrnují rozštěp patra, obličej ve tvaru trojúhelníku, anální atrézii, srdeční dextropozici, ASD – poruchy autistického spektra, nesestouplá varlata, hydrocefalus (stenóza akvaduktu), defekty neurální trubice. Výsledné strukturální abnormality hrudníku mohou ohrožovat postižené jedince respirační insuficiencí či infekcemi.
Spondylotorakální dysostóza (často zahrnována do sk. s Jarcho-Levinovým sy)	Vzácná porucha; AR s variabilní expresí. Přítomnost mnohočetných poruch segmentace obratlů, ale rysy „krabího“ hrudníku Jarcho-Levinova syndromu nejsou vyjádřeny.
Spondylokostální dysostóza (často zahrnována do sk. s Jarcho-Levinovým sy)	Vzácná porucha; AD. Přítomnost mnohočetných defektů segmentace páteře, které ale bývají méně závažnější než u Jarcho-Levinova syndromu a spondylotorakální dysostózy.
Gorlinův syndrom (sy basocelulárního névu)	Incidence 1:60 000; AD. Je charakterizován výskytem mnohočetných basaliomů (se zhoubným potenciálem) na obličeji a horní polovině trupu, makrocefalií, krátkými metakarpy, anomáliemi žebíř a abnormalitami krčních a hrudních obratlů.

Prognóza kongenitální deformity a potenciál zhoršení zakřivení páteře souvisí s asymetrií růstového potenciálu na její konvexní a konkávní straně. Vliv na celkovou progresi má také umístění zakřivení páteře. Případy s postižením horní hrudní páteře mají tendenci progredovat méně než postižení v thorakolumbální a bederní oblasti (36).

Závěr

Vývojové vady páteře bez defektu neurální trubice jsou vzácnou vrozenou anomálií, kterou formuje složitá řada událostí zahrnující geny, metabolické procesy a signalizační dráhy. Chyby těchto procesů

jsou podkladem sdružených abnormalit a vzhledem k tomu, že mnohé systémy vznikají ze společného prekurzoru, defekt v časně vývojové fázi může mít rozličné klinické projevy.

Lékař provádějící prenatalní ultrazvukové vyšetření by měl znát běžné typy kongenitálních spinálních defektů a při jejich identifikaci či vyjádření podezření indikovat expertní vyšetření k vyloučení sdružených abnormalit v dalších systémech. Obvyklé gestační stáří při stanovení diagnózy abnormalit páteře je mezi 20.-28. týdnem těhotenství, nicméně defekty osifikace lze zobrazit již po 12. týdnu. Anomálie páteře diagnostikované časně již na konci prvního trimestru

těhotenství jsou spojeny s vyšší pravděpodobností závažných abnormalit páteře, vyšší incidencí sdružených abnormalit v dalších systémech a s celkově horší postnatální prognózou.

Součástí managementu prenatálně diagnostikované

vývojové vady páteře je prenatální konzultace specializovaného spondylochirurga. Rodiče získají informace o dalším plánu ortopedické či chirurgické péče a objektivní informace o prognóze každé jednotlivé vady.

Literatura

- Kaplan KM, Spivak JM, Bendo JA. Embryology of the spine and associated congenital abnormalities. *Spine J.* 2005 Sep-Oct;5(5):564-76
- Paoletti D, Robertson M, Sia SB. A sonographic approach to prenatal classification of congenital spine anomalies. *Australas J Ultrasound Med.* 2014 Feb;17(1):20-37
- Tortori-Donati P, Rossi A, Biancheri R, Cama A. (2005). Congenital Malformations of the Spine and Spinal Cord. In: *Pediatric Neuroradiology.* Springer, Berlin, Heidelberg. https://doi.org/10.1007/3-540-26398-5_39
- Sadler TW. *Langmanova lékařská embryologie.* Praha: Grada, 2011. ISBN 978-80-247-2640-3
- Dias MS. Normal and abnormal development of the spine. *Neurosurg Clin N Am.* 2007 Jul;18(3):415-29
- Štulík J, Geri G, Salavcová I, Barna M, Fojtík P, Naňka O. Pediatric dens anatomy and its implications for fracture treatment: anatomical and radiological study. *Eur Spine J.* 2021;30(2):416-424
- Vignolo M, Ginocchio G, Parodi A, Torrisi C, Pistorio A, Venturini PL, Aicardi G, De Biasio P. Fetal spine ossification: the gender and individual differences illustrated by ultrasonography. *Ultrasound Med Biol.* 2005 Jun;31(6):733-8
- Pooh RK, Pooh K. Fetal vertebral structure detected by three-dimensional ultrasound. *Ultrasound Review of Obstetrics and Gynaecology.* 2005;5(1):29-33
- Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the 'basic examination' and the 'fetal neurosonogram'. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007 Jan;29(1):109-116
- Paladini D, Malinger G, Birnbaum R, Monteagudo A, Pilu G, Salomon LJ, Timor-Tritsch IE. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic examination of the fetal central nervous system. Part 2: performance of targeted neurosonography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2021 Apr;57(4):661-671
- Salomon LJ, Alfirevic Z, Bilardo CM, Chalouhi GE, Ghi T, Kagan KO, Lau TK, Papageorgiou AT, Raine-Fenning NJ, Stirnemann J, Suresh S, Tabor A, Timor-Tritsch IE, Toi A, Yeo G. ISUOG practice guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013 Jan;41(1):102-13
- Salomon LJ, Alfirevic Z, Berghella V, Bilardo CM, Chalouhi GE, Da Silva Costa F, Hernandez-Andrade E, Malinger G, Munoz H, Paladini D, Prefumo F, Sotiriadis A, Toi A, Lee W. ISUOG Practice Guidelines (updated): performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2022 Jun;59(6):840-856
- Rottem S, Bronshtein M, Thaler I, Brandes JM. First trimester transvaginal sonographic diagnosis of fetal anomalies. *Lancet.* 1989 Feb 25;1(8635):444-5
- Jian N, Lin N, Tian MM, Zhang S, Li G, Zhao H, Xiao LX, Liang WJ, Lin XT. Normal development of costal element ossification centers of sacral vertebrae in the fetal spine: a postmortem magnetic resonance imaging study. *Neuroradiology.* 2019 Feb;61(2):183-193
- Malinger G, Paladini D, Haratz KK, Monteagudo A, Pilu GL, Timor-Tritsch IE. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic examination of the fetal central nervous system. Part 1: performance of screening examination and indications for targeted neurosonography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020 Sep;56(3):476-484
- Moser J. Evaluation of hemivertebrae and fetal ribs using 3D sonography. *J Diag Med Sonog.* 2005 Mar;21(2):119-125
- Sosna A. *Základy ortopedie.* Praha: Triton, 2001, s. 78. ISBN 80-7254-202-8
- Debnath UK, Goel V, Harshavardhana N, Webb JK. Congenital scoliosis – Quo Vadis? *Indian J Orthop.* 2010;44(2):137-47
- Lonstein JE. Congenital spine deformities: scoliosis, kyphosis, and lordosis. *Orthop Clin North Am.* 1999 Jul;30(3):387-405
- Jaskwlich D, Ali RM, Patel TC, Green DW. Congenital scoliosis. *Curr Opin Pediatr.* 2000 Feb;12(1):61-6
- McMaster MJ, David CV. Hemivertebra as a cause of scoliosis. A study of 104 patients. *J Bone Joint Surg Br.* 1986 Aug;68(4):588-95
- Varras M, Akrivis C. Prenatal diagnosis of fetal hemivertebra at 20 weeks' gestation with literature review. *Int J Gen Med.* 2010 Jul 21;3:197-201
- Weisz B, Achiron R, Schindler A, Eisenberg VH, Lipitz S, Zalel Y. Prenatal sonographic diagnosis of hemivertebra. *J Ultrasound Med.* 2004 Jun;23(6):853-7

24. Hemivertebr. TheFetus.net [online]. Bologna, Italy: Gianluigi Pilu, MD, 2002 [cit. 2023-08-22]. Dostupné z: <https://thefetus.net/content/hemi-vertebra-1/>
25. Basude S, McDermott L, Newell S, Wreyford B, Denbow M, Hutchinson J, Abdel-Fattah S. Fetal hemivertebr: associations and perinatal outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015 Apr;45(4):434-8
26. Song MJ, Kim YH. Vertebral abnormality without spine-curvature deformity on prenatal ultrasonography: sonographic findings and postnatal radiographic correlations. *J Med Ultrason (2001).* 2018 Jan; 45(1): 89-95
27. Hopkins RM, Jh A. Congenital ‚butterfly vertebra‘ associated with low back pain: a case report. *J Man Manip Ther.* 2015 May;23(2):93-100
28. Bulas D. Fetal evaluation of spine dysraphism. *Pediatr Radiol.* 2010 Jun;40(6):1029-37
29. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis.* 2011 Aug 16;6:56
30. Jančíková J, Bezděková D, Urík M, Jabandžiev P. Dítě s VACTERL asociací – management diagnostiky a terapie orofaryngeální dysfagie. *Čes-slov Pediat.* 2021;76(1):42-45
31. Velazquez D, Pereira E, Havranek T. Neonate with VACTERL Association and a Branchial Arch Anomaly without Hydrocephalus. *AJP Rep.* 2016 Mar;6(1):e74-6
32. Bach P, Cassart M, Chami M, Garel C, Panuel M. Exploration of the fetal skeleton by ultra-low-dose computed tomography: guidelines from the Fetal Imaging Task Force of the European Society of Paediatric Radiology. *Pediatr Radiol.* 2023 Apr;53(4):621-631
33. Eley KA, McIntyre AG, Watt-Smith SR, Golding SJ. „Black bone“ MRI: a partial flip angle technique for radiation reduction in craniofacial imaging. *Br J Radiol.* 2012 Mar;85(1011):272-8
34. Beregi JP, Greffier J. Low and ultra-low dose radiation in CT: Opportunities and limitations. *Diagn Interv Imaging.* 2019 Feb;100(2):63-64
35. Sepulveda W, Wong AE, Fauchon DE. Fetal spinal anomalies in a first-trimester sonographic screening program for aneuploidy. *Prenat Diagn.* 2011 Jan;31(1):107-14
36. Arlet V, Odent T, Aebi M. Congenital scoliosis. *Eur Spine J.* 2003 Oct;12(5):456-63

Podpořeno MZ ČR – RVO-VFN64165 (Supported by Ministry of Health, Czech Republic – conceptual development of research organization 00064165, General University Hospital in Prague).