



ACADEMY 11. 02. 2016

Mikrocefalie

Mikrocefalie je velmi často spojena s nedostatečně vyvinutým mozkiem a dalšími abnormalitami. Mikrocefalie se řadí k neurologickým vývojovým poruchám....

Mikrocefalie je neurologický stav, kdy má dítě znatelně menší velikost hlavy než je běžné pro děti stejného věku a pohlaví. Název vychází ze dvou antických řeckých slov - mikros znamená malý a kephalé znamená hlava. Proto se latinsky tento stav označuje jako **microcephalia** (anglicky **microcephaly**). Mikrocefalie může být zjištěna již před narozením dítěte (vrozená mikrocefalie), běžně je ale zaznamenána až po narození dítěte nebo v průběhu jeho života.

Mikrocefalie a mozek

Mikrocefalie je velmi často spojena s nedostatečně vyvinutým mozkiem a dalšími abnormalitami. Mikrocefalie se řadí k neurologickým vývojovým poruchám. Mozek člověka je orgán s ohromnými schopnostmi zpracovávat informace, vytvářet určité chování, umění, vědecké myšlení nebo uchovávat mnoho znalostí a dovedností. Na druhou stranu je mozek velmi citlivý orgán a je tak velmi zranitelný. I drobný zásah do jeho vývoje může způsobit nenávratné **závažné poškození**. Mikrocefalie je porucha poměrně vzácná, objevuje se průměrně u 1 na 1000 narozených dětí (ročně několik desítek dětí). Historicky se s mikrocefalií setkáváme odedávna. Osoby s mikrocefalií bývaly často zesměšňovány, označovány za **opičí muže** a využívány jako šašci, otloukánci či komici.

Příčiny vzniku mikrocefalie

Mikrocefalie je **neurologická vývojová porucha**, která má řadu příčin. Příčiny můžeme rozdělit na dvě hlavní skupiny - primární a sekundární.

Primární mikrocefalie

Primární příčinou tzv. primární mikrocefalie je **dědičnost** - genetická příčina. Mikrocefalie je děděna z rodičů na potomky autozomálně recesivně. To znamená, že potomek musí získat dvě kopie genu způsobující toto onemocnění, aby se u něho porucha projevila. Tzv. **Cri du chat** je dědičný syndrom, kdy se u dítěte objevuje řada znaků, mezi nimi pak mikrocefalie.

Existuje mnoho dalších syndromů, jejichž součástí bývá **mikrocefalie** (Downův syndrom, Edwardův syndrom, [Patauův syndrom](#), Polandův syndrom, Wolf-Hirschhornův syndrom, Williamsův syndrom, DiGeorgeův syndrom a mnoho dalších. V nedávné době bylo také objeveno několik dalších genů (TUBB5 nebo CASK), jejichž narušení pak může vést k **nedostatečnému vyvnutí mozku** a tím pak ke vzniku **mikrocefalie**.

Existuje také skupina **metabolických poruch**, které u dítěte vedou k poruše vývoje mozku, a tak i ke vzniku mikrocefalie. Příkladem metabolické poruchy je [fenylketonurie](#), gestační diabetes matky, poruchy štítné žlázy těhotné.

Sekundární mikrocefalie

Sekundárních příčin je mnoho. Většinou se sekundární příčiny zmiňují v souvislosti s **vlivy vnějšího prostředí**. Můžeme k nim řadit **poranění hlavy** a mozku, **infekci**, **toxické látky** (alkohol) nebo **ionizující záření**. Existuje také skupina, kdy jasná příčina není známá. Pokud se vrátíme k sekundárním příčinám, před několika měsíci se intenzivně začala jako příčina zmiňovat tzv. [Zika nemoc](#). Jde o virové onemocnění přenášeno **komářími píchnutími** (prokázán byl také přenos krevní transfuzí a spermatem). O tomto virovém onemocnění se mluví proto, že z velmi vzácné mikrocefalie bohužel vzniká v postižených zemích statisticky mnohem častější problém. Onemocnění se také díky turismu velmi **rychle šíří** do dalších zemích. K dalším virovým onemocněním, které mohou vést k mikrocefalii patří [virus zarděnek](#) (rubeloa), cytomegalovirus (CMV), [toxoplazmóza](#), virus [klíšťové encefalidity](#) nebo virus [planých neštovic](#). K celosvětově častějším příčinám vzniku mikrocefalie bohužel patří [alkoholismus](#). Děti alkoholiček mohou trpět tzv. **alkoholickým syndromem** a mikrocefalie je jedním z jeho projevů. K dalším příčinám patří **drogová závislost těhotné ženy**, vystavení nebezpečným toxickým látkám nebo ionizující záření. Hypertermie matky nebo plodu (zvýšená centrální teplota), špatné prokrvení placenty, nedokrvění mozku (mrtvice), krvácení do mozku, vrozená **HIV infekce**, meningitida nebo encefalitida nebo nedostatečná výživa matky mohou také vést k mikrocefalii.

Průběh a příznaky mikrocefalie

Mikrocefalie neboli malá velikost hlavy je způsobená procesem zvaným **dyscefalie**. Mozek dítěte roste pomaleji než u zdravého dítěte. Tím nedochází k tlakům potřebným k roztažení **lebečních kostí** a lebka tak neroste. Někdy díky tomu může dojít i k předčasnému uzavření **lebečních švů** a lebka už růst ani nemůže. Mezi hlavní **příznaky mikrocefalie** patří především **malý obvod hlavy**. Myslí se tím menší obvod hlavy než je běžný pro děti stejného věku a stejného pohlaví. Obvod hlavy může být zmenšen i o **30 %** ve srovnání s dětmi stejného věku. Většina dětí s mikrocefalií mají také **menší velikost mozku** (není to ale pravidlo). Řada dětí tak vykazuje také mentální a **tělesné vývojové poruchy**. Je snižená inteligence a to mírně nebo středně. Postižený jedinec trpí opožděným

vývojem řeči, chůze nebo společenského chování (hra v kolektivu apod.). Někteří nemocní mají poruchy polykání, proto se mikrocefalie projevuje také podvážou a podvýživou. Objevují se poruchy rovnováhy, hyperaktivita, mimovolné pohyby nebo epileptické záchvaty. Nemocní mají vyšší náchylnost k **infekčním onemocněním** a statisticky je také zkrácená délka jejich života. Mnoho osob s mikrocefalií se setkává s **motorickou nešikovností**, možná je také spasticita či **ochrnutí končetin**. Důležité je ale zmínit, že mnoho osob s mikrocefalií naopak trpí pouze drobnými poruchami, inteligence je zachovaná a nemocní mají úspěchy v akademickém prostředí i běžném životě.

Diagnostika mikrocefalie

Prenatální diagnostika mikrocefalie

Mikrocefalie může být diagnostikována již **prenatálně** (před narozením dítěte). Každá těhotná žena by měla pravidelně navštěvovat lékaře, který dbá na to, aby byla žena několikrát během těhotenství **vyšetřena ultrazvukem**. Díky ultrazvukovému vyšetření je možné odhalit menší obvod hlavy plodu nebo také **nepravidelnosti stavby mozku**. Mikrocefalii je možné odhalit přibližně od **32. týdne těhotenství**.

Postnatální diagnostika mikrocefalie

Celosvětově je ale většina mikrocefalií diagnostikována až **postnatálně**, tedy po narození dítěte. Někdy bývá mikrocefalie zřetelná na první pohled, mozkovna je ve srovnání s obličejovou částí velmi malá. Vypadá to pak, **jakoby obličej převažoval**. Diagnostika mikrocefalie jako takové je pak velmi jednoduchá, pomocí **krejčovského metru** je možné změřit obvod hlavy. Většinou se zaznamenává několik hodnot, kdy se měří hlava v různých oblastech (obvod čelo zátylek nebo v oblasti spánků, brada-zátylek apod.).

Pro vyšetření mozku je pak možné využít **zobrazovací techniky**. U plodů ultrazvuk, který je možné použít také u novorozenců (ultrazvuk ze přiloží do oblastí měkkých částí lebky-tzv. fontanely. U dětí, jejichž fontanely již nejsou patrné je možné využít rentgen, **počítačovou tomografii** (CT) nebo **magnetickou rezonanci** (MRI). Pokud jde o diagnostiku dědičných poruch, je možné vyšetřit dítě i oba rodiče. DNA a geny zodpovědné za mikrocefalii je možné odhalit vyšetřením nejčastěji **vzorku krve** nebo odběru buněk z úst. Důležité je itě důkladně vyšetřit nejenom geneticky, ale také **neurologicky**. Další znaky dítěte mohou odhalit jeden z mnoha syndromů. Vyšetřit je potřeba také psychomotorický vývoj dítěte, aby bylo možné odhadnout prognózu mikrocefalie.



Lečba mikrocefalie

Obecně léčba mikrocefalie není možná. Nejzávažnější případy mikrocefalie mohou bohužel **končit smrtí** plodu nebo novorozence v prvních dnech či týdnech života. Někteří nemocní trpí řadou velmi závažných poruch, které jejich možnosti velmi limitují. Existuje ale **podpůrná léčba** a další intervence, které mají za úkol podpořit vývoj dítěte a přiblížit jeho život co možná nejvíce životu normálnímu. U některých dětí dochází k **předčasnému srůstu lebečních švů**. Tím pak není možný další **růst lebky**. Tento stav lze řešit operačně, kdy se lebeční švy opět otevřou a uvolní tak, aby mozek i lebka mohly dále růst. Deformace obličeje je možné řešit **plastickou operací**, stejně tak deformity ušních boltců.

Některé děti trpí hluchotou či nedoslýchavostí, je možné pak řešit například **kochleárními**

implantáty. K další podpůrné léčbě patří **fyzioterapie**, výuka řeči, asistence ve škole může být velmi užitečná. Důležitá je pomoc a spolupráce neurologů, vývojových psychologů, fyzioterapeutů či sociálních pracovníků. Některé typy **epileptických záchvatů** lze řešit medikamentózně, jiné pak například elektrokonvulzivní léčbou. **Hyperaktivitu** lze zvládat zapojením dítěte do aktivních her, psychoterapií nebo taktéž medikamentózně.

Prevence mikrocefalie

Pokud není příčina mikrocefalie jasná, prevence samozřejmě možná není. V dědičných případech mikrocefalie je možné rodičům doporučit **genetické vyšetření** a případné těhotenství důsledně sledovat pravidelným **ultrazvukovým vyšetřením**. Některé vnější vlivy jsou známé rizikové faktory pro vznik mikrocefalie, proto se doporučuje jim vyhýbat - **alkohol**, některé další **návykové látky**, **ionizační záření**. V případě infekcí je dobré se informovat o možnostech **očkování** (zarděnky) či o jejich výskytu a postiženým oblastem se vyhýbat (Zika virus má nejvyšší výskyt v jižní Americe a východní Asii).