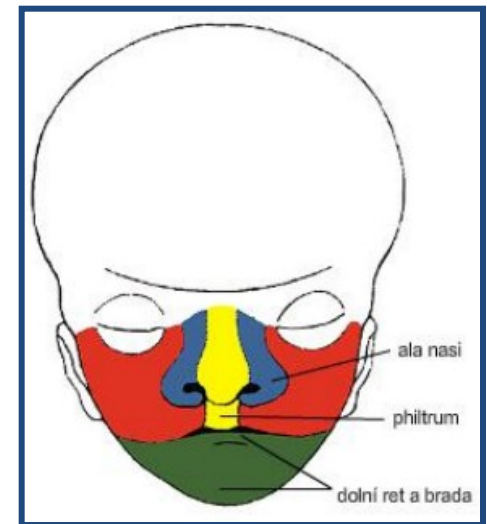
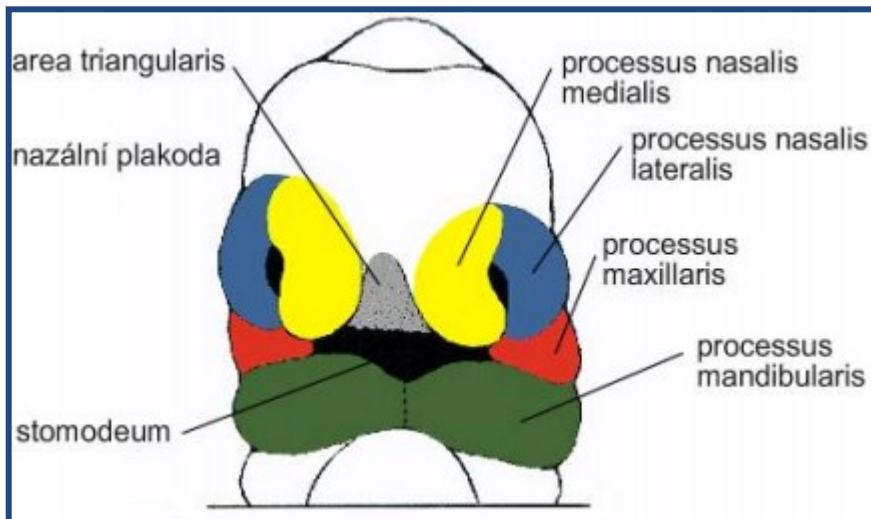


Rozštěp rtu a patra

Autoři: B. Kobrová, J. Kocanda, L. Kotalová
D. Kouřil, P. Vykydalová. J. Zawisza

Dělení rozštěpů

- * Rozštěpy horního rtu – cheiloschisis
 - * Laterální – uni-, bilateralis - porucha srůstu processus maxillaris a processus nasalis medialis
 - * Střední – nesplynutí processus nasales mediales
- * R. dolního rtu a brady – nesplynutí processus mandibulares
- * Rozštěp patra
 - * Rozštěpy prim. patra – před for. incisivum, patrové ploténky nesrostou s prim. patrem
 - * R. prim. a sek. patra – před i za for. incisivum, patrové ploténky nesrostou mezi sebou ani s prim. patrem
 - * R. sekundárního patra (palatoschizis) – za for. incisivum, postiženo jak měkké tak tvrdé patro (nejmírnější forma – uvula bifida)



Etiologie

- * Multifaktoriální dědičnost - specifické genetické faktory vytvářejí určitou „senzitivitu“ ke specifickým faktorům zevního prostředí, které se pak uplatňují jako spouštěcí mechanismus (trigger) a dohromady vyvolají rozštěp.
- * **Vnitřní dědičná predispozice** – okolo 20% pacientů
- * **Zevní příčiny** – okolo 60 – 70% pacientů - pesticidy, alkohol, drogy, TORCH – virózy – toxoplasmóza, rubeola, herpes viry, CMV, léky (některá ATB – tetracykliny, erytromycin, antiepileptika, antidiabetika, kortikoidy), hypervitaminóza A a D, RTG záření
- * **Kombinace příčin** – asi 10 – 20% pacientů (dědičná predispozice se projeví až působením zevních příčin)
- * Nekritičtější období – 1. trimestr

Genetická příčina potíží

- * Incidence 1 : 950 narozených
- * Studie na dvojčatech ukazují, že genetické faktory se více uplatňují u rozštěpu rtu s rozštěpem patra či bez něj než v případě izolovaného rozštěpu patra.
- * Sourozenec dítěte s rozštěpem patra má zvýšené riziko výskytu rozštěpu patra, nikoli však rozštěpu rtu.
- * Pokud je jeden z rodičů postižen rozštěpem rtu s nebo bez rozštěpu patra pravděpodobnost dítěte s rozštěpem 4,8%
- * Pokud jsou jeden z rodičů a jedno dítě postiženi rozštěpem rtu s nebo bez rozštěpu patra, pravděpodobnost rizika, že i další dítě se narodí s orofaciálním defektem – 20%
- * Rozštěp rtu doprovázený rozštěpem čelisti a patra je obvykle přenášen genem vázaným na mužské pohlaví.
- * Skutečnost, že u plodů ženského pohlaví srůstají patrové ploténky až o týden později, může vysvětlit, proč se izolovaný rozštěp patra vyskytuje častěji u žen.

Klinická manifestace rozštěpů

- * Esteticky výrazná vada
- * Rozštěp patra
 - * Poruchy dýchání
 - * Problémy s kojením
- * Nespecifické projevy
 - * Časté infekce středoušní dutiny.
 - * Postižení řeči
 - * Problémy se zuby (chybějící zub, přebývající zub, špatné rozestavení dentice atd.).



Nejčastější syndromy

- * U postižených plodů - karyotypizace (trizomie 13, 18)
- * Velokardiofaciální syndrom
 - * Četné rysy: rozštěp patra, srdeční anomálie, typická fyziognomie obličeje (dlouhý, úzký obličej s mikrognácií, hustými vlasy a malformovanými boltci), štíhlé ruce a prsty, oční anomálie, psychiatrické onemocnění
- * Robinova sekvence
 - * Infekce horních cest dýchacích, energický křik a krmení mohou způsobit úplnou nebo částečnou obstrukci dýchacích cest u těchto dětí.
 - * Při narození dítěte s těžce rozvinutým obrazem této sekvence okamžitě překladi na novorozeneckou JIP s intubací dýchacích cest, oxygenoterapií, ventilační podporou, se zavedením nazogastrické sondy a 24 hod. monitoringem.
 - * Chirurgicky lze obstrukci dýchacích cest korigovat tracheostomií, adhezí jazyka ke rtu či časnou mandibulární distrakcí. **(Většina dětí však tuto náročnou péči nevyžaduje, je třeba však opatrnosti při krmení.)**
- * Van der Woudeové syndrom
 - * častá autozomálně dominantní dědičná porucha
 - * oboustranné dolíčky (píštěle) dolního rtu, rozštěp celkový nebo izolovaný rozštěp patra
 - * eventuelně vrozená nepřítomnost druhých stoliček.
 - * Riziko pro děti postižených rodičů je 50 %.

Diagnostika rozštěpových vad

- * Rozštěp rtu - lze diagnostikovat sonograficky již ve 13. tt, vada patra však nemusí být zjistitelná až do 18. týdne, jelikož je maxila v procesu spojování
- * Prezentace fetálního obličeje a jeho profilu je tedy důležitá zejména ve II. trimestru gravidity a měla by být součástí ultrazvukového screeningu mezi 18.-20. týdnem gravidity.
- * Zjištění orofaciálního rozštěpu není snadné a závisí na „spolupráci plodu“, jehož obličej není vždy příznivě obrácen
- * Transvaginální sonografie, 3D vyšetření transvaginální nebo abdominální sondou (doplňková technika)
- * Embryoskopie

Genetické vyšetření rozštěpového klienta

- * Doporučeno vyšetření obou partnerů na ambulanci lékařské genetiky
- * Sestavení rodokmenu obou partnerů s informacemi o zdravotních potížích u příbuzných – 3 generace
- * U pacientů s rozštěpem se může navíc vyšetřit karyotyp, případně některé mikródeleční syndromy (laboratorní vyšetření, odběr krve)
- * V těhotenství doporučeno specializované ultrazvukové vyšetření
- * Vyšetření plodové vody
 - * Neodhalí izolovaný rozštěp rtu a/nebo patra
 - * může potvrdit nebo vyloučit kombinované onemocnění, kdy rozštěp rtu a /nebo patra je součástí například vrozené chromosomové aberace

Prenatální a postnatální péče

- * Základním vyšetřením plodu s dg rozštěpu - karyotypizace.
- * Dále echokardiografie + genetická konzultace
- * Vysoké riziko jiných abnormalit - prenatální péče perinatologa.
- * 1x/měsíc – UZ vzhledem k nebezpečí polyhydramnia a pro záchyt dalších event. dosud nedagnostikovaných anomálií
- * Proběhne-li těhotenství a porod bez komplikací, provede úplné a konečné vyhodnocení novorozence neonatolog ve spolupráci s genetikem
- * Prvotní cíl péče o novorozence s rozštěpem - zavedení techniky krmení ústy - speciální zařízení, protetické patrové destičky na rozsáhlejší rozštěpy patra- zabraňují vdechnutí mléka u kojení
- * Dlouhodobá léčba zahrnující chirurgickou nápravu a rehabilitaci vyžaduje týmovou spolupráci specialistů zaměřených na orofaciální oblast

Léčba rozštěpových vad

* Rozštěp rtu:

- * Operace provedena velmi brzy (novorozencům se nevytvářejí jizvy, kůže se zcela zhojí) – zákrok provádí plastický chirurg
- * Sešití kůže, sliznice a svaloviny rozštěpeného rtu + rekonstrukce nosní spodiny + uzavření případného rozštěpu čelisti

* Rozštěp patra:

- * 1. Zákrok ve 10. až 12. roku věku dítěte - neporušit růst čelisti a výměnu dočasného a trvalého chrupu, zabránit dalším rekonstruktivním zákrokům, nevýhoda – možná porucha řeči
 - * 2. Zákrok dříve – zabránit poruchám řeči, nevýhoda - deformity zubního oblouku a s tím související rekonstruktivní zákroky
 - * Sutura patra ve 3 vrstvách (sešití nosního mukoperiostu, svalů měkkého patra a orálního mukoperiostu) + prodloužení rekonstruovaného patra
 - * sekundární operace: prodloužení nosní přepážky u oboustranných rozštěpů, implantace kosti do čelisti, korekce nosu, prodloužení patra
- * Budoucnost – fetální chirurgie?



Prevence rozštěpových vad

- * Během těhotenství nekouřit, nepožívat alkoholické nápoje a jiné návykové látky
- * Dbát na správnou výživu s vysokým obsahem vitamínů
- * Vyvarovat se styku s pesticidy, olovem a jinými chemickými látkami
- * Doporučená prevence: dostatečná dávka kyseliny listové 3-6 měsíců před početím a první tři měsíce v těhotenství

Etické a právní aspekty prenatální diagnostiky

- * vyšetření dobrovolné
- * vždy dle přání rodiny
- * dle platných zákonů
- * genetické poradenství
- * nedirektivní přístup
- * snaha o maximální informovanost rodiny



Zdroje informací

- * http://www.wikiskripta.eu/index.php/Roz%C5%A1t%C4%9Bpy_obli%C4%8Deje
- * <http://nemoci.vitalion.cz/rozstep-rtu-a-patra/>
- * <http://stastny-usmev.cz/genetika/>
- * https://is.muni.cz/el/1411/jaro2008/BSLGo21p/LF_-_osetrovatelstvi_2008_2_-_IS.txt
- * Archiv obrázků www.google.com

Děkujeme za pozornost.