

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH VĚD

Ústav radiologických metod

Agata Drongová

**Prenatální diagnostika obličejových rozštěpů pomocí
ultrasonografie a magnetické rezonance**

Bakalářská práce

Vedoucí práce: prim. MUDr. Jiří Hyjánek

Olomouc 2012

ANOTACE

Název práce:

Prenatální diagnostika obličejových rozštěpů pomocí ultrasonografie a magnetické rezonance

Název práce v AJ:

Prenatal diagnosis of facial clefts by ultrasonography and magnetic resonance imaging

Datum zadání: 2011-01-16

Datum odevzdání: 2012-05-11

Vysoká škola, fakulta, ústav: Univerzita Palackého v Olomouci

Fakulta zdravotnických věd

Ústav radiologických metod

Autor práce: Agata Drongová

Vedoucí práce: prim. MUDr. Jiří Hyjánek

Oponent práce: MUDr. Lenka Bakaj Zbrožková

Abstrakt v ČJ:

Bakalářská práce se zaměřuje na téma problematiky obličejových rozštěpů. Zabývá se jejím vznikem, klasifikací, možnostmi prenatální diagnostiky a léčbou rozštěpových vad. Shrnuje indikace jednotlivých vyšetřovacích metod, ale také jejich kontraindikace. Tato bakalářská práce je přehledem dohledaných publikovaných poznatků v českém jazyce. Jeden zdroj použitý v bakalářské práci je v anglickém jazyce. Byly použity odborné články opublikované v českém jazyce v těchto odborných časopisech: Česká Radiologie, Zdravotnické noviny, Lékařské

listy, Česká gynekologie, Moderní gynekologie a porodnictví, Osobní lékař a Praktická gynekologie. Dále byly použity čtyři knihy, z toho jedna v anglickém jazyce.

Abstrakt v AJ:

The bachelor thesis focuses on the issue of facial clefts. It deals with its creation, classification, possibility of prenatal diagnosis and treatment of facial clefts. It summarizes the indication of different examination methods and their contraindication. This bachelor thesis is an overview of the available pieces of knowledge published in the Czech language. One source used in the bachelor thesis was written in English. In the thesis scientific articles published in Czech by following scholarly journals were also used: *Česká Radiologie*, *Zdravotnické noviny*, *Lékařské listy*, *Česká gynekologie*, *Moderní gynekologie a porodnictví*, *Osobní lékař* and *Praktická gynekologie*. In addition, four books one of which in English, were used.

Klíčová slova v ČJ:

obličejové rozštěpy, rozštěp rtu, rozštěp patra, orofaciální vady, vývojové anomálie, vrozené vývojové vady, klasifikace obličejových rozštěpů, prenatální diagnostika, ultrasonografie, magnetická rezonance, léčba obličejových rozštěpů

Klíčová slova v AJ:

Facial clefts, cleft lip, cleft palate, orofacial defects, development anomalies, congenital malformations, classification of facial clefts, prenatal diagnosis, ultrasonography, magnetic resonance imaging, therapy of facial clefts

Rozsah: 44 s.

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci na téma „Prenatální diagnostika obličejových rozštěpů pomocí ultrasonografie a magnetické rezonance“ vypracovala samostatně za použití uvedených literárních zdrojů.

Olomouc 7. května 2012

.....

podpis

Děkuji panu prim. MUDr. Jiřímu Hyjánkovi za odborné vedení bakalářské práce, za cenné rady při jejím zpracování a za poskytnutí odborné literatury a v neposlední řadě za čas, který mi při zpracovávání tématu bakalářské práce věnoval.

OBSAH

ÚVOD	- 8 -
1 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA	- 9 -
1.1 Rozštěpové vady.....	- 9 -
1.2 Prenatální diagnostika obličejových rozštěpů	- 10 -
2 KLASIFIKACE OBLIČEJOVÝCH ROZŠTĚPŮ	- 11 -
2.1 Rozštěpy typické	- 11 -
2.2 Rozštěpy atypické.....	- 16 -
3 EMBRYOLOGIE.....	- 18 -
4 ETIOLOGIE.....	- 19 -
5 PREVENCE VZNIKU ROZŠTĚPOVÝCH VAD A PROGNÓZA.....	- 21 -
6 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ V TĚHOTENSTVÍ.....	- 22 -
6.1 Normální ultrazvukový obraz fetálního obličeje.....	- 23 -
6.2 Abnormální ultrazvukový obraz fetálního obličeje	- 23 -
7 3D ULTRASONOGRAFIE	- 26 -
7.1 Princip zobrazení	- 27 -
7.2 Surface mode	- 28 -
7.3 Limity 3D-US	- 29 -
8 LÉČBA ROZŠTĚPOVÝCH VAD	- 30 -
8.1 Léčba typických rozštěpů obličeje	- 31 -
8.2 Léčba atypických rozštěpů	- 32 -
9 VYŠETŘENÍ PLODU MAGNETICKOU REZONANCÍ	- 33 -
9.1 Způsob vyšetření	- 33 -
9.2 Průběh vyšetření	- 34 -
9.3 Indikace	- 35 -
9.4 Výhody MR.....	- 35 -
9.5 Kontraindikace	- 36 -

9.6 Prenatální diagnóza rozštěpu rtu a patra pomocí MR plodu	- 36 -
9.7 MR zobrazení rozštěpů primárního a sekundárního patra.....	- 37 -
9.8 Budoucí vývoj	- 38 -
ZÁVĚR	- 40 -
BIBLIOGRAFICKÉ ZDROJE	- 41 -
SEZNAM OBRÁZKŮ	- 43 -
SEZNAM ZKRATEK.....	- 44 -

ÚVOD

Bakalářská práce pojednává o problematice rozštěpových vad plodu, mezi jinými o možnostech prenatální diagnostiky těchto vad a o jejich léčbě.

Rozštěpové vady obličeje jsou jedny z nejčastějších vrozených vývojových vad plodu. Postihují přibližně jednoho z 530 živě narozených dětí. Nevznikají rozštěpením, jak by se mohlo zdát, ale naopak kvůli nespojení jednotlivých výběžků formujících příslušné části obličeje. Ke vzniku těchto vad dochází v prvních dvou měsících těhotenství, tedy v době, kdy se u embrya vyvíjí právě obličejová část.

Orofaciální rozštěpy se dělí na typické a atypické. Mezi typické patří rozštěp rtu, čelisti, současný rozštěp rtu i čelisti, celkový rozštěp (rtu, čelisti i patra) a izolovaný rozštěp patra. Mezi atypické rozštěpy se řadí laterální rozštěp, středový rozštěp, příčný rozštěp aj. U obou typů rozštěpových vad může defekt postihovat pravou nebo levou stranu, může být unilaterální i bilaterální, úplný či neúplný.

Orofaciální rozštěpy je možné prenatálně diagnostikovat pomocí ultrasonografie a magnetické rezonance.

Ke zpracování této bakalářské práce byla použita následující vyhledávací strategie. Jako klíčová slova byla zvolena: rozštěp rtu, rozštěp patra, prenatální diagnostika. Vyhledávání proběhlo v databázích MEDVIK a BMČ. Články byly vyhledávány pouze v českém jazyce od roku 1998 do roku 2011. V první etapě bylo nalezeno celkem 135 článků. Bylo použito 6 článků. Zbylé články nebyly použity z důvodu toho, že neobsahovaly potřebné informace o rozštěpech rtu a patra. V průběhu psaní bakalářské práce proběhla druhá etapa vyhledávání s těmito klíčovými slovy: obličejové rozštěpy, ultrasonografické zobrazování a magnetická rezonance plodu. Při čemž bylo nalezeno 87 článků. Z toho bylo použito 5 článků v českém jazyce. Zbytek článků nebyl použit kvůli nevyhovujícím informacím. Zbytek informací, potřebných pro napsání bakalářské práce byl dohledán v knihách, uvedených v seznamu bibliografických zdrojů.

1 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

Prenatální diagnostika je definována jako všechny prenatální aktivity vedoucí k diagnostice vrozených vývojových vad, za které jsou považovány všechny morfologické, strukturální, funkční nebo molekulární odchylky přítomné za porodu (i když se mohou projevit později), vnitřní nebo vnější, familiární nebo sporadicky se vyskytující, zděděné nebo jiné vady, které se vyskytují jednotlivě nebo mnohočetně.

Úkolem prenatální diagnostiky je primárně seznámit rodiče plodu s možností výskytu vrozených vývojových vad plodu a sdělit co nejpřesnější informace o možném dopadu těchto vad na intrauterinní vývoj plodu a postnatální vývoj dítěte. Dalším úkolem je uklidnění pacientky a snížení jejího případného stresu souvisejícího s patologickým těhotenstvím. Mezi další cíle prenatální diagnostiky patří umožnění aktivního plánování gravidity a v případě souhlasu rodiny zamezení porodu postiženého plodu rodičům, u kterých hrozí narození dítěte s vrozenou vývojovou vadou. Neméně důležitým úkolem je včasná diagnostika patologií plodu a umožnění časného zahájení léčby. (Caldá P., 2002, s. 16)

1.1 Rozštěpové vady

Obličejové rozštěpy jsou nejčastější vrozenou vývojovou vadou orofaciální oblasti. Jejich léčba vyžaduje dlouhodobou péči, proto představují velký zdravotnický a populační problém.

Orofaciální rozštěpy mohou být součástí mnohočetných malformací či syndromů nebo se mohou vyskytovat samostatně jako izolované rozštěpy. (Hrušková H., Caldá P., Žižka Z., Krofta L., Baxová A., Židovská J., Kapras J., Živný J., 1998, s. 382-383)

Rozštěp rtu a patra se řadí mezi nejzávažnější morfologické vady postihující oblast hlavy. Mají zřetelný vliv na vzhled nemocného svojí obličejovou lokalizací. Vyžadují dlouhodobou a komplexní léčbu nejen samotných rozštěpů, ale také

přidružených vad. Jsou jedny z nejčastějších kongenitálních vad s výrazným podílem genetických faktorů. (Měšťák a kol., 2005, s. 35)

Rozštěpy mohou postihovat plody obou pohlaví, ale u mužského pohlaví se objevují častěji.

Rozštěpy obličeje způsobují těžké funkční i estetické vady. U kojenců se objevují problémy s výživou – unikání jídla, vytékání tekutin z úst nebo pronikání jídla do dutiny nosní. Dalšími vadami, které rozštěpy způsobují, jsou záněty nosohltanu, horních cest dýchacích, průdušek, záněty středního ucha vedoucí až k poruchám sluchu. Postižen je i vývoj řeči. Závažnější rozštěpové vady obvykle vyvolávají asymetrii obličeje, čelist se nevyvíjí normálně a opožděje se ve svém růstu. (Mazánek J., 2001, s. 54-55)

1.2 Prenatální diagnostika obličejových rozštěpů

Prenatální diagnostika rozštěpu rtu s nebo bez rozštěpu patra využívá hlavně ultrazvukové zobrazování. Obličej plodu se vyšetřuje v různých rovinách. První je sagitální rovina, kdy se zobrazí nos, horní a dolní ret a brada plodu. Dále se vyšetřuje v transverzální rovině k posouzení oblasti rtu, čelisti a patra zároveň. V případě pozitivního nálezu na ultrazvuku se doporučuje dále vyšetřit karyotyp plodu k vyloučení asociace s případnou chromozomální aberací. Podrobné ultrasonografické vyšetření dalších orgánů pak slouží k vyloučení jiných strukturálních vrozených vad. (Šípek A., Gregor V., Horáček J., Mašátová D., 2002, s. 262)

2 KLASIFIKACE OBLIČEJOVÝCH ROZŠTĚPŮ

Obličejové rozštěpy dělíme na typické a atypické.

Rozštěpy typické:

- Retní (*cheiloschisis*);
- Retní a čelistní (*cheilognathoschisis*);
- Patrové izolované (*palatoschisis*);
- Celkové (*cheilognathopalatoschisis*).

Rozštěpy atypické:

- Příčné;
- Horní střední (nosu, horního rtu, horního rtu s defektem mezičelisti);
- Dolní střední (dolního rtu, dolního rtu a čelisti);
- Šikmé (rtu a tváře, tváře a dolního víčka, s rozštěpem patra typickým a atypickým). (Měšťák a kol., 2005, s. 36)

2.1 Rozštěpy typické

Vyskytují se výrazně častěji než rozštěpy atypické. Řadí se mezi ně rozštěpy rtu, rtu a čelisti, celkové rozštěpy (ret, čelist a patro) a izolované rozštěpy patra. Nejzávažnější jsou rozštěpy celkové, které tvoří více jak polovinu všech rozštěpů. (Měšťák a kol., 2005, s. 36)

Orofaciální rozštěpy mají různé stádia závažnosti. Typický rozštěp rtu je lineární defekt na jedné straně horního rtu, který sahá až k nozdře. V případě rozštěpu rtu a patra je zasažen alveolární výběžek a tvrdé patro. Může postihnout spodinu dutiny nosní a občas i dno orbity. (Koterová K., Krofta L., 2008, s. 230)

Typické rozštěpy se dělí do dvou genetických skupin založených na poznatku, že z hlediska dědičné dispozice se tyto skupiny vzájemně nekříží. Do **I. genetické skupiny** se řadí rozštěpy rtu, rtu a čelisti a rozštěpy celkové. Mohou být jednostranné nebo naopak oboustranné, neúplné a úplné. Levá strana obličeje je dvakrát častěji postižena rozštěpem než strana pravá. (Měšťák a kol., 2005, s. 36)

- **Rozštěp rtu (*cheiloschisis*)**. Z větší části postihují horní ret a patří mezi časté vývojové vady. Objevují se asi u jednoho z 1000 porodů, častěji však u chlapců než u děvčat a riziko výskytu se zvyšuje s věkem matky. (Malínský J., Malínská J., Michalíková Z., 2005, s. 85) Nejlehčím typem je tzv. *naznačený* rozštěp rtu. Je to malý zářez na hranici červeně rtu v místě asi 2. horního řezáku s naznačeným jizevnatým pruhem, který se táhne k okraji nozdry. (Měšťák a kol., 2005, s. 36) Nejčastějším rozštěpem je laterální jednostranný. Vzniká tak, že se rýha mezi mediálním nosním výběžkem a maxilárním výběžkem nevyplní mezenchymem, v důsledku poruchy jeho proliferace. Pokud tato rýha perzistuje, vznikne **neúplný** rozštěp, viz obr. 1, ve formě hlubokého žlábků. Rýha se ale může prohlubovat, takže se oba výběžky nespojí a vznikne **úplný** rozštěp. Ten může být jednostranný vlevo nebo vpravo, nebo oboustranný. Vzácně se může vyskytnout i mediální rozštěp vznikající kvůli defektu ve spojení obou mediálních nosních výběžků.

Rozštěp dolního rtu, který je taktéž raritní, vzniká jako defekt ve spojení obou mandibulárních výběžků, takže se může vyskytnout pouze v rovině mediální. (Malínský J., Malínská J., Michalíková Z., 2005, s. 85)



Obr. 1: neúplný rozštěp rtu

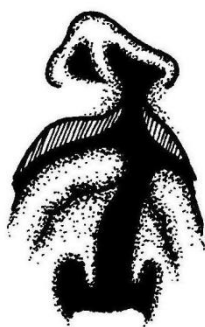
- **Rozštěp rtu a čelisti (*cheilognathoschisis*)**. Podobně jako u rtu, tak i čelist může být postižena rozštěpem v různém rozsahu od zářezu na čelisti, až po úplný rozštěp čelisti k *foramen incisivum*, který je patrný z obr. 2. V případě oboustranného postižení rtu a čelisti bývá v různém stupni předsunuta mezičelist.

U rozštěpu čelisti je 2. horní řezák postižen deformací, malpozicí nebo chybí úplně. (Měšťák a kol., 2005, s. 36)

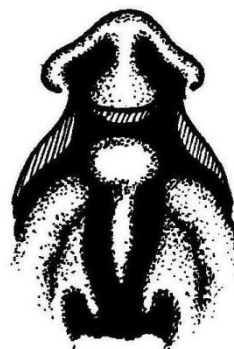


Obr. 2: úplný rozštěp rtu a čelisti

- **Rozštěp celkový (*cheilognathopalatoschisis*)** je nejzávažnější formou první genetické skupiny. Rozštěpen je celý ret, čelist i patro. U *jednostranných* celkových rozštěpů (obr. 3) je deformován také alveolární oblouk ve smyslu deprese zevního segmentu s vytočením rozštěpového pólu vnitřního segmentu dopředu. U *oboustranných* celkových rozštěpů (obr. 4) je silně předsunutá mezičelist při současné depresi obou postranních segmentů. Prolabium je drobné, nosní kožní přepážka v podstatě chybí. (Měšťák a kol., 2005, s. 37)



Obr. 3: celkový jednostranný rozštěp



Obr. 4: celkový oboustranný rozštěp

U všech typů rozštěpů I. genetické skupiny je deformován i **nos**. Čím je vada těžší, tím větší změny nosu jsou viditelné. U jednostranných rozštěpů se jedná o příčné protažení nozdry na straně rozštěpu s naznačenou její konkavitou, u oboustranných rozštěpů se kromě malé nebo úplně chybějící kožní přepážky objevuje příčné protažení obou nozder s výrazně širokým a plochýmnosem. (Měšťák a kol., 2005, s. 37)

Pokud se nevytvoří jedna čichová plakoda, vznikne nos pouze s jedním otvorem, jestliže však chybí obě čichové plakody, chybí nos úplně. (Malínský J., Malínská J., Michalíková Z., 2005, s. 87)

II. genetickou skupinu tvoří izolované **rozštěpy patra**. (Měšťák a kol., 2005, s. 37)

Rozštěp patra je způsoben neúplným spojením sekundárního patra, k němuž dochází v 9. týdnu gravidity. (Šípek A., Gregor V., Horáček J., Mašátová D., 2002, s. 261)

Jsou méně časté než rozštěpy rtu, vyskytují se asi u 1 z 2500 novorozenců, častěji u děvčat a nejsou ovlivněny věkem matky. (Malínský J., Malínská J., Michalíková Z., 2005, s. 86)

Patro formuje klenbu dutiny ústní. Jeho rozštěp může zasáhnout tvrdé patro, měkké patro nebo obě struktury. Existuje jednostranný nebo oboustranný rozštěp a může být kompletní nebo nekompletní. (Šípek A., Gregor V., Horáček J., Mašátová D., 2002, s. 262)

Podle lokalizace rozštěpu se dělí do tří skupin. Ty, které jsou před *foramen incisivum*, za ním nebo rozštěpy v celém rozsahu – před i za *foramen incisivum*. (Malínský J., Malínská J., Michalíková Z., 2005, s. 86)

Přední rozštěpy

Jsou to defekty ve vývoji primárního patra a vyskytují se před *foramen incisivum*. Vznikají tak, že se nespojí intermaxilární segment, tvořící primární patro, s maxilárním výběžkem, ze kterého vyrůstají patrové výběžky pro sekundární patro. Přední rozštěpy mohou být jednostranné nebo oboustranné, ale vždy jsou kombinovány s rozštěpem rtu a čelisti. (Malínský J., Malínská J., Michalíková Z., 2005, s. 87)

Zadní rozštěpy

Za *foramen incisivum* jsou rozštěpy sekundárního patra. Vznikají v důsledku nespojení patrových výběžků a nasálního septa na jedné straně – jednostranný, nebo na obou stranách – oboustranný rozštěp. Protože uzávěr štěrbin mezi výběžky sekundárního patra probíhá postupně zepředu dozadu, může být tato vada pouze částečná a vznikne rozštěp měkkého patra nebo uvuly. Rozštěpy

sekundárního patra mohou být izolované, protože se patrové výběžky spojují asi o týden později, než splývají výběžky tvořící horní ret a maxilu. U děvčat se tyto rozštěpy vyskytují častěji z důvodu toho, že u nich probíhá spojování patrových výběžků asi o týden později než u chlapců. (Malínský J., Malínská J., Michalíková Z., 2005, s. 87)

Kombinované rozštěpy

Vznikají před i za *foramen incisivum*, v oblasti primárního i sekundárního patra, a bývají kombinované s rozštěpem rtu a čelisti.

Časově dochází nejprve k rozštěpu rtu, čelisti a primárního patra, z důvodu toho, že se tyto útvary vyvíjejí o týden dříve, a tento rozštěp pokračuje v oblasti výběžků sekundárního patra, které se uzavírají o týden později.

Defekty mohou být různého stupně. Může se jednat pouze o jednostranný rozštěp primárního i sekundárního patra, oboustranný rozštěp primárního patra kombinovaný s jednostranným rozštěpem sekundárního patra, nebo také kompletní oboustranný rozštěp primárního i sekundárního patra. (Malínský J., Malínská J., Michalíková Z., 2005, s. 87)

Dalším typem rozštěpu patra je ***submukózní rozštěp***, kdy jsou svaly měkkého patra rozestouplé a zakryté intaktní (neporušenou) duplikaturou sliznice. Znakem doprovázejícím tuto vadu je i rozštěp uvuly. U submukózního rozštěpu patra, stejně tak i u všech dalších rozštěpů patra I. a II. genetické skupiny, je přítomná v různém stupni hyperrinofonie a palatolálie. (Měšťák a kol., 2005, s. 37)

U obou genetických skupin se mohou vyskytnout **mikroformy rozštěpů**, které nejsou brány přímo jako rozštěpy, ale mohou mít vztah k této vadě, jako vyjádření dispozice k vlastním rozštěpům u potomků. Řadí se mezi ně např. asymetrický pokles nosního křídla, jizva a kolobom horního rtu, deformace alveolárního oblouku, atypie ve tvaru a postavení postranních řezáků, u II. skupiny rozštěp uvuly se současně vysoko klenutým, tzv. gotickým patrem.

Z pohledu výskytu rozštěpů jsou významné i rasové difference. Nejmenší výskyt je u amerických černochů, vyšší u bílé rasy a nejvyšší u Japonců. (Měšťák a kol., 2005, s. 38)

2.2 Rozštěpy atypické

Zhruba 3% orofaciálních rozštěpů se vyskytuje v neobvyklém místě (umístění) na obličeji plodu, mimo linie propojení nostril se zadním patrem. Atypické rozštěpy se vyskytují v mnoha formách a různém stupni závažnosti. Existují jednostranné a oboustranné, na každé straně může být jiný typ poškození. Incidence atypických rozštěpů není známá, protože jde o vzácné případy a sběr dat není standardizován. (Měšťák a kol., 2005, s. 39)

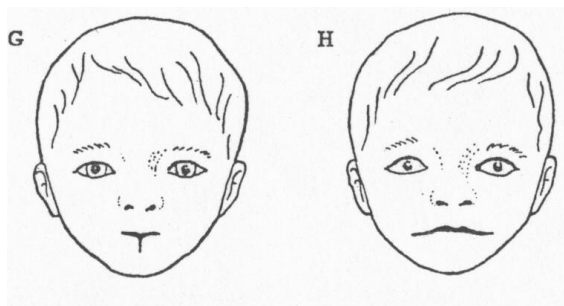
Nejpočetnějším druhem atypických rozštěpů je střední rozštěp. Jedná se o čtyřúhelníkový defekt v centrální části horního rtu a patra, který je často doprovázen plochým nosem. Výskyt je menší než 1% všech rozštěpových vad postihujících horní ret. Typická se vyskytuje kombinace tohoto defektu s plochým nosem a hypotelorizmem. Poškození je důsledkem špatného vývoje frontonazální prominence, která za normálních okolností sjednocuje oba maxilární výběžky.

Co se týče atypických rozštěpových vad, nejčastěji se vyskytuje rozštěp laterální. Incidence se pohybuje mezi 1 : 3000 – 5600 živě narozených dětí a většinou bývá jednostranný, častěji však postihuje levou stranu. Atypické rozštěpy se ale mohou objevit i bilaterálně (po obou stranách). Defekt je popisován jako rozšíření ústního otvoru při přítomné hypoplázii laterální (bočné) kostry obličeje a zevního ucha. Laterální rozštěp je ve většině případů izolovaný (osamocený) a tudíž není doprovázen žádným dalším defektem. (Koterová K., Krofta L., 2008, s. 232)

Příčné rozštěpy vznikají kvůli poruše vývoje v oblasti prvního a druhého žaberního oblouku. Typickými znaky jsou rozštěp ústního koutku (macrostomie), hypoplázie dolní čelisti, deformace až aplazie ušního boltce a atrézie zvukovodu.

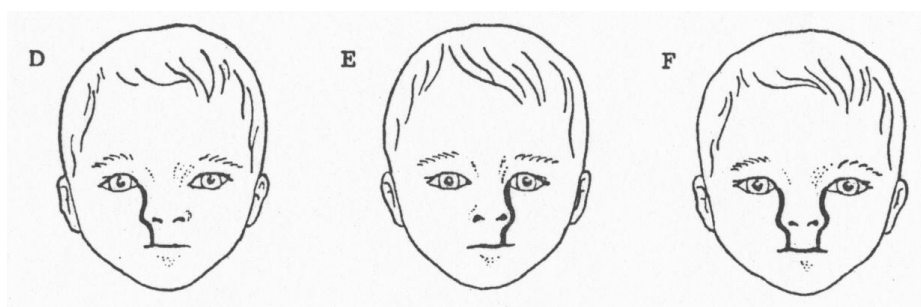
Horní střední rozštěpy se řadí mezi vady rinencefalické skupiny. Charakterizují je různého stupně rozštěpy nosu, rtu, čelisti a patra. Nejzávažnější případy mají široký defekt celého střední části rtu i patra, zpravidla kombinovaný se středním rozštěpem nosu.

Dolní střední rozštěpy se vyskytují raritně a týkají se rozštěpu dolního rtu, viz obr. 5, popřípadě čelisti a jazyka. Občas mohou být doprovázeny rozštěpem krku, prsní kosti a diastázou (rozdvojením) přímých břišních svalů až k pupku. (Měšťák a kol., 2005, s. 39)



Obr. 5: G - rozštěp dolního rtu, H - makrostomie

Šikmé rozštěpy postihují horní ret zevně od filtra, mnohdy i nosní křídlo a dolní víčko, výjimečně oční štěrbinu, jak je vyobrazeno na obr. 6. Znovu mohou být různého stupně postižení od naznačených rozštěpů po závažné deformace obličeje s mikroftalmií nebo defekty bulbů. (Měšťák a kol., 2005, s. 39)



Obr. 6: některé z variant šikmého rozštěpu tváře: D - jednostranný vpravo, E - jednostranný vlevo, F - oboustranný

3 EMBRYOLOGIE

Z embryologického hlediska se orofaciální rozštěpy dělí na:

- Rozštěpy primárního patra, které se v různém rozsahu vyskytují laterálně od střední čáry jako jednostranné, jednostranné a oboustranné, začínají na červeni horního rtu a končí v místě *foramen incisivum* (rozštěp rtu, rozštěp rtu a alveolu až k *foramen incisivum*).
- Rozštěp sekundárního patra, který se vyskytuje v různém rozsahu ve střední čáře a začíná na uvule a končí v místě *foramen incisivum* (izolovaný rozštěp patra).
- Rozštěpy kombinované, postihující primární i sekundární patro (rozštěp rtu, čelisti a patra). (Caldá P., Hrušková H., 2001, s. 27)

Rozštěpy se tvoří buď tak, že nedojde ke sjednocení obličejových výběžků a vzniká rozštěp primárního patra, nebo se nespojí patrové ploténky a vytvoří se rozštěp sekundárního patra.

26. - 30. den vývoje plodu je stanovován jako začátek kritického období pro vznik obličejových rozštěpů. CRL se v této době pohybuje mezi 3 - 5 mm. Koncem kritického období je označován 52. až 56. den, kdy je CRL 22 - 25 mm. (Caldá P., Hrušková H., 2001, s. 27)

4 ETIOLOGIE

Vrozené vývojové vady všeobecně vznikají vlivem faktorů zevního a vnitřního prostředí. Asi 10% vrozených vad je způsobeno faktory environmentálními, 20% genetickými předpoklady a 70% z nich vzniká případným splynutím několika faktorů, tzv. multifaktoriální (polygenní) komplex.

Stejně tak i orofaciální rozštěpy jsou podmíněny multifaktoriálně. Genetické pozadí tvoří polygenní systém, který znázorňuje určitou „predispozici“, ale sám o sobě rozštěp nezpůsobí. Až spojením se škodlivými faktory zevního prostředí vznikne vada. A to tehdy, pokud souhrn všech genetických faktorů a faktorů životního prostředí přesáhne prahovou hodnotu normality (multifaktoriální dědičnost s prahovým efektem). (Měšťák a kol., 2005, s. 35)

Roli genetiky u rozštěpů si lze představit na jednoduchém příkladu: pokud se u jednoho z rodičů vyskytne rozštěp rtu s nebo bez rozštěpu patra, je 3 – 4 % riziko, že i dítě bude postiženo orofaciálním rozštěpem. Pokud je jeden z rodičů a jedno dítě postiženo rozštěpem rtu s nebo bez rozštěpu patra, pravděpodobnost vzniku rozštěpu u dalšího narozeného dítěte je 11%.

Genetické faktory jsou zodpovědné za 15 % rozštěpových vad, které jsou zpravidla spojené s jinými vadami. Za dalších 30 % rozštěpových vad jsou zodpovědné faktory zevního prostředí. Ty jsou schopny vyvolat izolované rozštěpy (asi 10% všech izolovaných rozštěpů) nebo mnohočetné odchylky, u kterých je rozštěp pouze jednou ze škály souboru mnohočetných malformací. (Calda P., Hrušková H., 2001, s. 27)

Při studiu příčin vzniku vrozených vývojových vad má značný význam skupina infekcí souhrnně označovaná TORCH (toxoplazmóza, rubeola, CMV, herpes viry). Jedná se o infekce během těhotenství, které mohou svými teratogenními vlastnostmi vyvolat malformace plodu. Proto je pro osud gravidity a plodu důležitá jejich včasná diagnostika a případná léčba.

V dnešní době se jako nejvýznamnější příčinu vrozených vývojových vad udává lidský CMV (cytomegalovirus), který se počítá mezi herpes viry. Tento vir má schopnost přetrvávat dlouhou dobu v lidském těle, proto u těhotných žen není

důležitá jen prvotní infekce, ale i obnovení infekce latentní. (Calda P., Hrušková H., 2001, s. 28)

Virus se přenáší na plod skrz placentu při virovém onemocnění matky v prvním trimestru nebo z plodové vody či porodního kanálu v perinatálním období. U onemocnění plodu je důležitá doba napadení virem a jeho virulence (schopnost vyvolat infekci). V případě, že je infekce velmi závažná, dochází ke smrti plodu a k potratu. Viry jsou schopné poškodit plod, aniž by se dostaly do jeho tkáně (fetální tkáně). Pokud se usídlí v cévách placenty, může se stát, že je poškodí, způsobí anoxii plodu a jeho smrt.

Typ vzniklé malformace je podmíněn tím, v jakém stádiu vývoje byl plod napaden. Nejrizikovějším stádiem je první trimestr těhotenství. (Calda P., Hrušková H., 2001, s. 27-28)

Z patogenetického hlediska je rozštěp rtu a čelisti poruchou spojení maxilárního a nazomediálního výběžku, rozštěp patra zas vzniká nesloučením plotének v důsledku jejich hypoplázie (nedostatečného vyvinutí) nebo poruchou v horizontalizaci. (Měšťák a kol., 2005, s. 35)

5 PREVENCE VZNIKU ROZŠTĚPOVÝCH VAD A PROGNÓZA

Důležitou roli zde má i prevence vlivu exogenních faktorů zevního prostředí. Kromě vyloučení působení všech známých teratogenů, které mohou negativně působit na těhotnou, je to hlavně kvalita životního stylu. (Měšťák a kol., 2005, s. 40)

Historické a současné studie poukazují na pozitivní preventivní vliv kyseliny listové u orofaciálních rozštěpů, stejně jako u defektu neurální trubice. (Calda P., Hrušková H., 2001, s. 28)

Velmi uspokojujivé výsledky chirurgické léčby, dokonalá péče pediatrická, foniatrická a ortodontická vedou k přežití skoro všech dětí postižených rozštěpem.

Měšťák uvádí: „Pro vysoký podíl dědičných faktorů obličejových rozštěpů donedávna stále přibývalo a v současné době se udržuje jejich incidence na přibližně stálé úrovni díky restrikci reprodukce u geneticky silně postižených jedinců. Nápomocny tomu jsou i moderní vyšetřovací metody, jako je sonografie, cytogenetická amniocentéza, případně i fetoskopie.“ (Měšťák a kol., 2005, s. 40)

V případě samostatného rozštěpu rtu nebo rtu a patra je prognóza úspěšné kosmetické a funkční nápravy příznivá. U přidružených malformací záleží na druhu vady a závažnosti nebo i na diagnóze syndromu. Jestliže se jedná o rozsáhlé mediální rozštěpy nebo jsou tyto rozštěpy sdružené s vadami mozku, je prognóza obvykle velice špatná. (Hrušková H., Calda P., Žižka Z., Krofta L., Baxová A., Židovská J., Kapras J., Živný J., 1998, s. 384)

6 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ V TĚHOTENSTVÍ

Cílem ultrazvukového screeningu je zobrazení všech viditelných orgánů a struktur plodu a posouzení, zda je plod normální nebo jestli je u něj prokazatelně přítomná vrozená vada.

K tomu je potřeba důkladně vyšetřit plod a všechny jeho okolní struktury (placentu, plodovou vodu a plodové obaly), dále je nutná perfektní znalost ultrazvukové anatomie plodu a schopnost rozlišit patologické stavy od normálních. Kvalita provedení vyšetření závisí také na kvalitě ultrazvukového přístroje a na zkušenostech vyšetřujícího. (Calda P., 2002, s. 16)

První screening (11. – 14. týden)

Pro včasný záchyt vrozených vad plodu je nejsledovanějším obdobím konec prvního trimestru těhotenství mezi 11. až 14. týdnem gravidity. Ultrazvukový screening je důležitý pro diagnostiku plodů s rozštěpem neurální trubice (zejména kraniálních rozštěpů), závažnými srdečními vadami, redukčními vadami končetin plodu a dalšími strukturálními vadami. V diagnostice chromozomálních aberací a dalších genetických vad plodu je ultrazvukový screening v I. trimestru také velmi citlivým vyšetřením. Posuzujeme tzv. ultrazvukové markery, kterými jsou zejména nuchální translucence, přítomnost nosní kosti, trikuspidální regurgitace, patologický Doppler v *ductus venosus* a patologický fronto – maxilární úhel.

Společně s biochemickými markery dosahujeme v tomto kombinovaném screeningu I. trimestru detekční citlivost pro Downův syndrom až 97 % při 3 % falešné pozitivitě. (Calda P., 2002, s. 17)

Druhý screening (18. – 20. týden)

Ultrazvukový screening ve druhém trimestru diagnostikuje zejména plody s rozštěpem spinální části neurální trubice (spinální NTD), rozštěpem rtu a čelisti, detekuje většinu srdečních vad, kostních dysplázií, závažných vad urotraktu a dalších strukturálních vad. V diagnostice chromozomálních aberací je ultrazvukový screening ve II. trimestru mnohem méně účinný. U Downova

syndromu, jsou morfologické nepravidelnosti na ultrazvuku nepatrné nebo nejsou viditelné vůbec, pokud není přítomná závažná vrozená srdeční vada.

Třetí screening (30 – 32. týden)

Při posledním screeningu se kontroluje růst plodu, množství plodové vody, poloha placenty a vyhledávají se anomálie, které nebyly viditelné ve II. trimestru. Mezi jinými to jsou – dilatace mozkových komor, respektive hydrocefalus, dilatace kalicho-pánvičkového systému ledvin plodu a některé druhy osteochondrodysplázií. Stejně jak je tomu u všech ultrazvukových screeningových vyšetření, pozornost by měla být věnována celému plodu. (Calda P., 2002, s. 18)

6.1 Normální ultrazvukový obraz fetálního obličeje

Morfologii obličeje plodu lze zhodnotit již v prvním trimestru těhotenství transvaginální ultrazvukovou sondou a při dobrých akustických podmínkách i transabdominálním vyšetřením.

Nejčastěji se obličej plodu vyšetřuje až ve II. trimestru v mediasagitální rovině, která umožňuje zobrazení profilu obličeje. Spolu s mediasagitální rovinou je nutné provést vyšetření i v axiální a koronální rovině. Při posunu sondy rovnoběžně k rovině, ve které se měří biparietální průměr hlavičky, se distálně zobrazí orbity. Je možné sledovat pohyby oční bulbů, které nejsou vždy synchronní. Posun sondy ještě dál distálním směrem umožní vidět patrový oblouk, dutinu ústní s jazykem a mandibulu. (Koterová K., Krofta L., 2008, s. 225)

6.2 Abnormální ultrazvukový obraz fetálního obličeje

Rozštěpové vady rtu jsou zjistitelné ultrasonograficky často až po 13. týdnu těhotenství. Rozštěp patra se ale nemusí zobrazit až do konce 18. týdne, protože v této době probíhá spojovací proces maxily. Vyšetření obličeje plodu a jeho profilu se provádí především ve druhém trimestru těhotenství a mělo by být zahrnuto do ultrazvukového screeningu mezi 18. až 20. týdnem gravidity. Velkou výhodou v diagnostice je možnost uplatnění transvaginální sonografie sondou 6,5 nebo 7

MHz. Takovým způsobem lze rty plodu sledovat již začátkem II. trimestru (mezi 9. až 15. týdnem těhotenství) a zpravidla se orofaciální defekt odhalí. Brzká diagnostika taktéž umožňuje včasné rozhodnutí matky postiženého plodu o případném ukončení těhotenství nebo pokračování. Pokud se ovšem jedná o izolované jednoduché orofaciální rozštěpy s dobrou operační a pooperační perspektivou, ukončení gravidity se nenavrhuje. Protože je více než 8% orofaciálních rozštěpů spojeno s chromozomálními odchylkami, indikuje se u všech takto postižených plodů karyotypizace (analýza chromozomů). (Calda P., Hrušková H., 2001, s. 28)

Diagnostika obličejového rozštěpu není jednoduchá a závisí na poloze plodu, jehož obličej nemusí být vždy příznivě otočen. Jednostranný rozštěp rtu s nebo bez rozštěpu patra se na ultrazvuku zobrazí jako šikmý otvor ve rtu, táhnoucí se nahoru až k nosu. Pro rozštěp patra je charakteristická středová anechogenní zóna v maxile a patru. V případě oboustranného rozštěpu rtu s nebo bez rozštěpu patra nelze získat pohled na rty. Zobrazí se anechogenní oblast v horní čelisti a před obličejem je viditelná centrální masa, takže pohled na obličej plodu z profilu je neobvyklý s hmotou pod nosem před maxilou. Tato tzv. premaxilární protruze (paranasální echogenická masa) je významným ukazatelem kompletního oboustranného rozštěpu rtu a patra již před 20. týdnem těhotenství a může být výraznější a nápadnější než samotný rozštěp. Středový rozštěp rtu a patra se často spojuje s jinými obličejovými vadami, např. hypotelorismem, kyklopií, holoproencefalií, poruchou vývoje nebo růstu nosní přepážky a oka. Obličejové vady se občas projevují polyhydramniem, kvůli špatnému polykání plodu. (Hrušková H., Calda P., Žižka Z., Krofta L., Baxová A., Židovská J., Kapras J., Živný J., 1998, s. 385)

Rozštěp rtu je nejlépe diagnostikovatelný v koronální rovině, kdy je možné zobrazit lineární vadu sahající od jedné nostrily k ústní štěrbině. Mnohdy rozštěp rtu doprovází deformace nosu a horního rtu. Axiálním řezem maxilou se lépe pozná rozšíření defektu do oblasti patra. Pomocí sklonu ultrazvukové sondy se dá zhodnotit rozsah postižení, zjistí se, jestli je poškozena přední část patra, patrový oblouk či zda vada postihuje i zadní část patra. Jednostranný rozštěp rtu a patra a oboustranný rozštěp rtu nemusí znamenat výraznou změnu v profilu obličeje. Bilaterální rozštěp rtu a patra bývá zjištěn v časném stádiu gravidity (v 11. až 14.

týdnu) právě díky přítomnosti premaxilární protruze. Diagnostika izolovaného rozštěpu čelisti a patra může být náročná v případě, že je současně neporušený horní ret.

Rozštěp měkkého patra na ultrazvuku není možné zobrazit. (Koterová K., Krofta L.; 2008, s. 230-232)

U všech druhů rozštěpu rtu a patra se mohou objevit anomálie jiných systémů a částí plodu. Nejčastější jsou vrozené srdeční vady a nitrolebeční malformace. (Calda P., Hrušková H., 2001, s. 29)

7 3D ULTRASONOGRAFIE

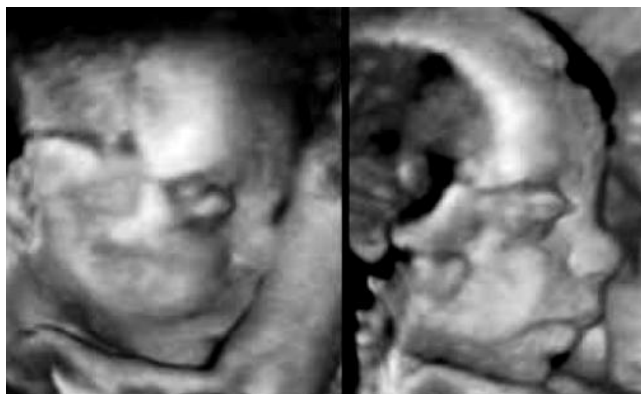
V posledních letech dosahuje velkého úspěchu trojrozměrné zobrazení plodu transvaginální nebo abdominální sondou. Transvaginálně je možné obličej plodu zobrazit detailně již v 9. týdnu těhotenství. Trojdimenzionální obraz je přesnější než dvojrozměrný, který umožňují konvenční ultrasonografické přístroje. Ale i tak má 3D zobrazení svá omezení a je bráno pouze jako doplňující technika. (Calda P., Hrušková H., 2001, s. 29)

3D ultrasonografie je ale jednou z nejdůležitějších technologií, která se používá při vyšetření orofaciální oblasti plodu. Hlavní předností oproti 2D zobrazení je multiplanární analýza, kdy se obličej znázorní ve třech navzájem kolmých rovinách, jak je znázorněno na obr. 7. Další výhodou je zobrazení panoramatického obrazu povrchu obličeje. Tento způsob zobrazení perfektně ukazuje proporce obličeje plodu. (Koterová K., Krofta L., 2008, s. 225)

Calda a Hrušková publikovali: „Prenatální ultrazvukový screening zaměřený na fetální anatomii střední obličejové části se doporučuje provádět ve 3 ortogonálních rovinách:

- v rovině koronální, která zobrazí horní ret,
- v rovině axiální, která zobrazuje zubní lůžka a místo spojení primárního a sekundárního patra a
- v sagitální rovině, zobrazující linii spojení sekundárního patra.“ (Calda P., Hrušková H., 2001, s. 29)

Nejlepší pro zobrazení plodu jsou roviny koronální a axiální. Současné sledování všech tří ortogonálních rovin je největší předností rekonstrukce 3D ultrazvukového obrazu. (Hrušková H., Calda P., Žižka Z., Krofta L., Baxová A., Židovská J., Kapras J., Živný J., 1998, s. 385)



Obr. 7: nastavení roviny pro zobrazení profilu plodu

7.1 Princip zobrazení

Po dlouhou dobu si lékaři museli 3D rekonstrukci plodu vytvářet sami svojí představivostí na základě 2D obrazů.

V poslední době zvýšená kapacita procesorů, které zpracovávají ultrazvukový signál, umožnila vyhodnocení dat v celém načteném objemu dat prakticky on-line a zpracování jednoho objemu netrvá déle než 1 vteřinu.

Při zpracovávání jednoho načteného objemu se jedná o 3D ultrazvukové vyšetření, při načítání těchto objemů rychle za sebou získáme 4D vyšetření (pohyb plodu v reálném čase). Dříve prováděné načtení série 2D obrázků k získání potřebného objemu pomocí manuálního pohybu sondou bylo nahrazeno mechanickým kmitem ultrazvukového krystalu, umístěného v ultrazvukové sondě. Získaný objem dat je možné potom dále zkoumat v různých rovinách, hodnotit off-line, podobně jak je tomu u RTG, CT nebo MR snímků, nebo dále zpracovávat pomocí postprocessingu. Jistě stojí za zmínku i tzv. multiplanární zpracování obrazu. Při tomto zobrazení se dá pohybovat v objemu dat v různých úhlech, takže je možné získat pomocí 3D rekonstrukce dopočítávané roviny, které nelze při standardních řezech nastavit. Načtená data se dají dále zpracovávat. (Vlašín P., 2008, s. 20)

Je nutné si uvědomit, že u 3D vyšetření je nezbytné splnit pár podmínek. *Kvalitní maximálně optimalizovaný B obraz.* Nedá se předpokládat, že pokud se něco nedaří znázornit v 2D zobrazení, podaří se to v 3D modu. Nepracuje se totiž s 2D obrazem, ale s celkovým objemem.

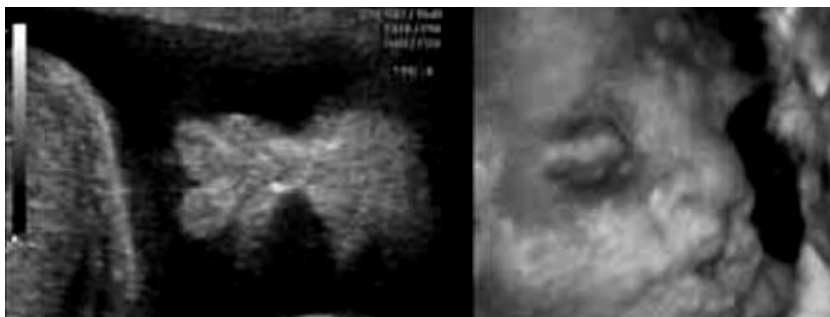
Optimalizace velikosti snímaného objemu, času snímání, gainu i redukce šumu (threshold). Jde o rozhodnutí, zda bude použito 3D snímání (u nehýbajících se objektů poskytuje lepší kvalitu zobrazení) nebo 4D (lepší pro pohybující se objekty). (Vlašín P., Čuprová M., Drábková M., Juránková E., 2008, s. 349-350)

Rendering modus 3D ultrasonografie umožňuje téměř fotorealistický obraz, jestliže je nad obličejem dostatečné množství plodové vody. Tato optimální situace vznikne asi u 70% vyšetřených plodů. Manipulací ve správné rovině a zvolením vhodného řezu ale můžeme z části ovlivnit kvalitu obrazu. 3D ultrasonografie poskytuje lepší a rychlejší diagnostiku, ale i eliminaci rozštěpu rtu. Spolehlivěji dokáže zobrazit premaxilární protruzi, která se u rozštěpu charakteristicky vyskytuje. Multiplanární analýza umožňuje takové otočení sondy při zobrazení dutiny ústní plodu, ze které je viditelné, je-li postiženo i patro. (Polák P., Skřivánek A., Huspeninová S., 2007, s. 213-214)

7.2 Surface mode

Surface mode patří mezi nejpobulárnější možnosti prezentace dat získaných při 3D ultrasonografii. Ultrazvukový přístroj je schopný vyhodnotit rozhraní dvou různých echokонтastů a po následném zpracování zobrazit povrchovou strukturu plodu. Tímto způsobem je možné získat poměrně věrné zobrazení např. obličej ne narozeného plodu, v případě 4D je patrná dokonce i mimika obličej. (Vlašín P., 2008, s. 21)

Surface mode je velmi zajímavé obličejové zobrazení. Toto zobrazení se dá využít v prenatální diagnostice drobných anomálií obličej, rozštěpových vad nebo různých syndromů. Při zobrazení rozštěpů obličej lze získat přesnou představu o rozsahu poškození, viz srovnání na obr. 8. Další případná konzultace poskytne plastickému chirurgovi lepší a přesnější představu o možnostech korekce. (Vlašín P., Čuprová M., Drábková M., Juránková E., 2008, s. 350)



Obr. 8: rozštěp rtu v 2D a 3D-USG obraze

7.3 Limity 3D-US

3D- a 4D-ultrasonografie plodu v děloze vyžaduje jisté nezbytné okolnosti. Pokud nejsou splněny, je vyšetření nemožné nebo minimálně velmi zavádějící.

Musí se dosáhnout zejména těchto kritérií:

- nad částí plodu, která se zobrazuje, musí být dostatečné množství plodové vody
- při rendering modu by nemělo být zobrazované místo překryto (zakryto) drobnými částmi
- zobrazovaná partie by měla být přinejmenším částečně nakloněna k ultrasonografické sondě
- při 3D ultrasonografii musí být plod alespoň na chvíli v klidu
- obecné akustické podmínky musí být minimálně průměrné (Polák P., Skřivánek A., Huspeninová S., 2007, s. 214-215)

8 LÉČBA ROZŠTĚPOVÝCH VAD

Objevení rozštěpu pomocí ultrazvuku umožňuje včasné informování těhotné o vadě a odeslání ke konzultaci s plastickým chirurgem. Rodiče jsou tak seznámeni s rozsahem vady a s následnými kroky nezbytnými ke korekci rozštěpu. Včasná diagnostika závažných a prognosticky nepříznivých orofaciálních defektů (do 24. týdne těhotenství) umožňuje těhotné se, po zvážení všech získaných informací, rozhodnout, zda chce postižený plod donosit nebo si přeje těhotenství ukončit. (Hrušková H., Calda P., Žižka Z., Krofta L., Baxová A., Židovská J., Kapras J., Živný J., 1998, s. 386)

Těhotná a její partner by měli být vždy geneticky konzultováni, pokud se u jejich plodu diagnostikuje orofaciální rozštěp. Často je také snaha domluvit již prenatálně konzultaci s plastickým chirurgem, aby se rodiče mohli rozhodnout, jak chtějí dále v graviditě pokračovat.

Léčba orofaciálních rozštěpů je kombinovaná, opírá se o léčbu chirurgickou, ortodontickou a protetickou.

Chirurgická operace je základní léčebnou metodou – rozštěp rtu se operativně řeší již hned v prvních dnech po porodu, kdy se využívá velkých reparačních vlastností ještě fetální kožní tkáně. Vysvětlením je přetrvávající vysoká hladina kyseliny hyaluronové ve tkáních, která ve druhém týdnu života klesá na trvalou celoživotní hodnotu. Operace rozštěpu rtu, čelisti a patra probíhá vícestupňově. Po korekci defektu rtu se řeší defekt patra mezi 9. a 12. měsícem věku. Nácvik řeči se zahajuje od 15. měsíce. Ortodonční korekce se zahajuje od 6. roku a spongioplastika čelisti se provádí od 8. roku dítěte. (Mazánek, 2001, s. 55)

Pokud se vyskytnou vzácné rozštěpy, které zahrnují oční víčka s expozicí rohovky, provádí se alespoň částečná chirurgická úprava hned, jakmile to dovolí zdravotní stav dítěte. (Hrušková H., Calda P., Žižka Z., Krofta L., Baxová A., Židovská J., Kapras J., Živný J., 1998, s. 386)

Na chirurgický zákrok navazuje rehabilitační péče (svalová cvičení, masáže). Korekci čelistních anomálií a vad nosu se ponechává až na dobu po ukončení růstu obličeje, čili asi v 16. roku věku jedince. Po této době se začíná

opravovat i škody vzniklé na chrupu a to pomocí protetických náhrad. (Mazánek, 2001, s. 55)

Chirurgická operace většinou upraví estetiku tváře a funkčnost řeči. Výsledek ale vždy závisí na stupni poškození. Podle rozsahu vady se rozhoduje o počtu operací a procedur nutných k dosažení tíženého efektu. (Hrušková H., Calda P., Žižka Z., Krofta L., Baxová A., Židovská J., Kapras J., Živný J., 1998, s. 386)

8.1 Léčba typických rozštěpů obličeje

Operace rozštěpu rtu se zakládá na sešití kůže, sliznice a svalů rozštěpeného rtu. V průběhu operace se rekonstruuje spodina nosu a uzavírá se případný rozštěp čelisti. Záměrem operačního výkonu je rekonstrukce všech tkání rozštěpeného rtu se zachováním Kupidova luku.

Doba rekonstrukce rtu, stejně jako postup operace, je různá, v závislosti od zvyklostí daného pracoviště. V podstatě by měl být postižený ret operován ihned po porodu a nejpozději do 6. měsíce věku dítěte, pouze u neúplných rozštěpů rtu je operace možná i v pozdějším věku. U oboustranných rozštěpů se doporučuje obnovení kruhového svalu úst za účelem působení rekonstruovaného rtu na nepříznivé předsunutí mezičelisti.

Při rekonstrukci rozštěpeného rtu dosáhla chirurgická léčba vysokého stupně dokonalosti. Přetrvávajícím problémem zůstává řešení méně či více závažných deformací nosu u rozštěpů, a to jak v době primární operace, tak i v pozdějším věku.

Chirurgická léčba u rozštěpu patra předpokládá uzavření měkkého a tvrdého patra proti nosní dutině.

Stejně jako u rozštěpu rtu, tak i u rozštěpu patra jsou různé názory na rekonstrukční postupy a dobu operace. Některá pracoviště dávají přednost rekonstrukci měkkého patra v časnější době (ve 3-7 měsících věku, někdy i dříve) a uzavěru tvrdého patra v pozdější době (v 8-9 letech), některá pracoviště zase operují měkké i tvrdé patro ve 2-4 letech, případně dříve.

Rekonstrukce rozštěpu patra spočívá v jeho sešití ve třech vrstvách (sutura nosního mukoperiostu, svalů měkkého patra a orálního mukoperiostu). Současně se operatéri snaží prodloužit rekonstruované patro jeho retropozicí, což má příznivý vliv na kvalitu řeči.

Mimo primární operace rtu a patra se provádí další chirurgická léčba obličejových rozštěpů mnohdy až do dospělosti. Je to například prodloužení nosní přepážky u oboustranných rozštěpů, implantace kosti do čelisti, korekce nosu u jednostranných i oboustranných rozštěpů, prodloužení patra tzv. faryngofixací, pokud nebyla provedena při primární operaci, apod. (Měšťák a kolektiv, 2005, s. 38-39)

8.2 Léčba atypických rozštěpů

Léčba atypických rozštěpů je individuální, velice obtížná a zahrnuje mnoho fází léčby. Na terapii obličejových rozštěpů se podílejí kromě plastických chirurgů i další odborníci – pediatr, ortodont, foniatr, logoped, otorinolaryngolog, anesteziolog nebo psycholog. Ortodontická léčba je nutná u 30-50% dětí, lékařské kontroly jsou ale potřebné u všech postižených rozštěpem, od kojeneckého věku až do dospělosti. Foniatrsko-logopedická péče se dělí na přípravnou fázi a na vlastní pooperační péči, která je do 2 let úspěšná asi u 90 % případů. Stejně tak je důležitá i účast psychologa na léčbě. Kromě funkčních problémů spojených s obličejovými rozštěpy, nelze opomenout ani změny na psychice postiženého.

Měšťák a kolektiv ve své knize uvádějí: „Poruchy interpersonálních vztahů v rodině i mimo ni, traumatizující zážitky ve škole a problémy seberealizace jsou hlavními faktory, které mohou negativně působit na formování psychiky a životních postojů jedince s rozštěpovou vadou.“ (Měšťák a kolektiv, 2005, s. 39-40)

9 VYŠETŘENÍ PLODU MAGNETICKOU REZONANCÍ

Použití magnetické rezonance za účelem zobrazení plodu *in utero* není novinkou. První pokusy o zobrazení plodu pomocí magnetické rezonance spadají do doby první poloviny osmdesátých let 20. století. Nejvýznamnějším omezením MR byly v té době dlouhé vyšetřovací časy standardních sekvencí spinového a gradientního echa, které trvaly řádově minuty. Diagnostickou hodnotu vyšetření silně limitovaly artefakty, které vznikaly pohyby plodu během vyšetření. Omezení artefaktů bylo možné dosáhnout pouze sedací plodu, a to podáním diazepamu matce nebo pankuronium bromidu do fetální cirkulace. Oba tyto přístupy měly svá rizika. Výrazný rozvoj magnetické rezonance plodu nastal ve druhé polovině devadesátých let, kdy se již začaly vyrábět moderní MR přístroje, umožňující provádět ultrarychlé MR zobrazování. (Eliáš P., Žižka J., Horák D., 2004, s. 302)

9.1 Způsob vyšetření

Jedna sekvence na MR přístrojích obvykle trvá několik minut, podle druhu přístroje a zobrazení se délka sekvencí pohybuje mezi dvěma až dvanácti minutami. Při vyšetřování je důležité, aby plod byl po celou dobu trvání sekvence v klidu, což umožňuje vznik kvalitního obrazu. Plod se však v děloze velmi často pohybuje. Na starších MR přístrojích bylo kvalitní zobrazení plodu klasickými sekvencemi prakticky nemožné. Obrazy byly nehodnotitelné kvůli pohybovým artefaktům. Až po zdokonalení technických parametrů MR přístrojů bylo možné zavést nové, rychlé sekvence, které jsou schopny vytvořit i několik obrazů v průběhu jedné sekundy, takže vznik celé sekvence obrazů trvá jen několik desítek vteřin. (Belšan T., 2003, s. 19)

Zmíněné metody ultrarychlého MR zobrazení dovolují zkrátit akviziční dobu pro jednu vrstvu na 1 sekundu. To vylučuje nutnost sedace matky nebo samotného plodu a zkracuje celkovou dobu vyšetření.

Případné artefakty způsobené pohybem plodu už nepředstavují takový problém jako v minulosti. Pokud se ale i tak objeví v některém z obrazů pohybový artefakt, je možné jednoduše příslušnou sekvenci zopakovat. (Calda a kol., 2007, s. 251)

9.2 Průběh vyšetření

MR plodu se převážně neprovádí dříve než v 17. týdnu těhotenství. Není potřeba farmakologická příprava. Vyšetření probíhá obvykle při klidném, mělkém dýchání matky, případně při krátké apnoei. Používá se zejména T2 vážené, ultrarychlé sekvence typu single-shot fast spin echo nebo sekvence gradientního echa.

Výhodou T2 vážených sekvencí je zpravidla lepší tkáňový kontrast a velice dobrý kontrastní rozdíl mezi tekutinou a tkání (např. plodovou vodou a povrchem těla plodu). V MR diagnostice plodu hraje velkou roli i využití T1 vážených sekvencí, s využitím již zmíněné single-shot techniky (např. Turbo-FLASH). (Eliáš P., Žižka J., Horák D., 2004, s. 303)

Vyšetření se provádí ambulantně a je zcela neinvazivní. Pacientka se položí na lůžko, které je součástí MR přístroje. Podle volby leží na zádech nebo na boku. Polohu na boku preferují ženy ve vyšším stádiu těhotenství. Pohodlné uložení na lůžku je důležité pro úspěšný průběh vyšetření, nevznikají pohybové artefakty způsobené pohyby matky. Pacientka je vsunuta do přístroje, kde v klidu leží po celou dobu trvání vyšetření. Samotné vyšetření se skládá z několika sekvencí, díky kterým získáme obrazy plodu v různých rovinách. Před každou jednotlivou sekvencí pacientka zadrží dech a tím se zamezí vzniku pohybových artefaktů kvůli dýchání matky.

Jedním z obtížnějších okamžiků pro vyšetřující je lokalizace jednotlivých rovin zobrazení. Cílem je zobrazit plod ve třech rovinách – koronální, sagitální a transverzální. Uložení plodu v děloze je však zcela náhodná a v průběhu vyšetření se může změnit. Aktuální poloha plodu se zjistí až po získání první série obrazů. Jednotlivé sekvence musí jít za sebou co nejrychleji, aby se minimalizovalo riziko změny polohy plodu během vyšetření. Lokalizace rovin by se pak musela znova opakovat.

Celé vyšetření trvá přibližně 10 až 15 minut a skládá se ze šesti až deseti sekvencí. K dalšímu vyhodnocování obrazů se používá pracovní stanice, která umožňuje plynulé prohlížení všech obrazů a vzniká tak lepší „trojrozměrná“ představa o vyšetřovaném plodu. (Belšan T., 2003, s. 19-20)

9.3 Indikace

Ultrasonografie, hlavně díky bezpečnému, rychlému a efektivnímu zobrazení plodu v reálném čase, zůstává jednoznačně metodou první volby v prenatalní diagnostice. Magnetická rezonance umožňuje rozšířit možnosti prenatalní diagnostiky o cílená vyšetření u složitých a nejednoznačných případů, kde ultrasonografie nestačí, případně u obtížně proveditelných vyšetření (např. v rámci oligohydramnia, nepříznivé polohy plodu nebo při obezitě matky). (Eliáš P., Žižka J., Horák D., 2004, s. 303)

Magnetická rezonance rozhodně není screeningovým vyšetřením, hlavně z důvodu vysoké ceny a horší dostupnosti metody. MR je po ultrasonografii druhou možnou vyšetřovací metodou vrozených vývojových vad plodu, která může potvrdit a zpřesnit diagnostiku již pomocí ultrazvuku prokázané anomálie. (Belšan T., 2003, s. 20)

9.4 Výhody MR

Nespornou výhodou magnetické rezonance je to, že nepoužívá rentgenové ani jiné ionizující záření. Aby vznikl na MR obraz, využívá se silné magnetické pole a elektromagnetické vlnění o vysoké frekvenci.

Vyšetření netrvá dlouho a tak není pro pacientky nijak náročné. Pro zobrazení plodu se nemusí aplikovat žádná kontrastní látka. Další výhodou je i elektronická podoba získaných obrazů a možnost následného zpracovávání a přenosu či pozdější archivace. (Belšan T., 2003, s. 20)

Velkým přínosem je i schopnost libovolného nastavení orientace roviny zobrazení. (Caldá a kol., 2007, s. 251)

9.5 Kontraindikace

Pokud jde o bezpečnost MR vyšetření v graviditě, zatím nebyl prokázán jednoznačný škodlivý vliv elektromagnetických polí o indukci do 1,5 T na plod ani žádný negativní dopad na vývoj v prvních letech postnatálního života. I přesto by ale MR vyšetření plodu nebo těhotných žen mělo být vyhrazeno pouze pro případy, kdy ultrasonografické zobrazení není dostačující pro stanovení diagnózy, nebo tehdy, kdy by jinak bylo nutné použít vyšetřovací metody využívající ionizujícího záření. Provádění MR vyšetření u žen v prvním trimestru těhotenství, tedy po dobu embryogeneze, se ale nedoporučuje z důvodu minimalizace případných teratogenních rizik. Po celou dobu trvání gravidity se nedoporučuje aplikace paramagnetických kontrastních látek (gadolinium), protože přestupují placentou a po vyloučení ledvinami plodu se hromadí v plodové vodě. Mezi relativní kontraindikace se řadí klaustrofobie, mezi absolutní zase přítomnost elektronických přístrojů a feromagnetického materiálu v těle matky (kardiostimulátor, magnetické cévní svorky atd.). (Calda a kol., 2007, s. 252)

9.6 Prenatální diagnóza rozštěpu rtu a patra pomocí MR plodu

Magnetická rezonance představuje diagnostickou přesnost v hodnocení orofaciálních rozštěpů primárního a sekundárního patra a má několik nesporných výhod oproti ultrazvuku. Je méně limitovaná abdominální adipozitou matky, velkým nedostatkem plodové vody a polohou plodu než při ultrazvuku. Má vysoké měkkotkáňové rozlišení a umožňuje multiplanární snímání a vizualizaci zadního patra stejně jako identifikaci jakýchkoli přidružených vad.

Kombinace tří zobrazovacích rovin těla plodu je tvořena: axiálním zobrazením na úrovni maxily, koronálním zobrazením na úrovni rtů plodu a sagitální rovinou.

V axiální rovině lze tvrdé patro zobrazit v celém rozsahu, stejně jako měkké tkáně horního rtu překrývající horní čelist a alveolární vyvýšeninu s předními šesti zubními alveoly.

V koronální rovině může být hodnocena kontinuita celého horního rtu. Sagitální část ukazuje měkkotkáňový profil obličeje plodu a zadního patra jako kontinuální

echogenní přímku. Nejlepšího zobrazení se dosáhne, pokud jsou ústa plodu naplněná plodovou vodou. (Baert et al., 2011, s. 281)

9.7 MR zobrazení rozštěpů primárního a sekundárního patra

Rozštěp rtu a alveolu

25% rozštěpů postihuje pouze primární patro s dobrým funkčním a estetickým výsledkem. Rozštěp primárního patra je nejlépe viditelný na MR v axiální a koronální rovině.

Axiální pohled dovoluje zobrazit linii kůže rtu, podkladový *musculus orbicularis oris* a hlubší anatomii horní čelisti a je užitečný pro vyloučení účasti sekundárního patra, které je různé u izolovaných rozštěpů rtu. Koronální rovina ukazuje měkkou tkáň nosu plodu a může být zobrazen i horní ret. Rozštěp rtu je zjištěn, pokud je hypoechogenní defekt identifikován v oblasti *musculus orbicularis oris*.

Základní alveolární vyvýšenina nevykazuje žádné známky narušení.

Pokud se defekt rozšiřuje dál do primárního patra, axiální pohled ukazuje narušené nepravidelné obrysy echogenní alveolární vyvýšeniny s chybějícími nebo nepravidelně uspořádanými horními zubními zárodky.

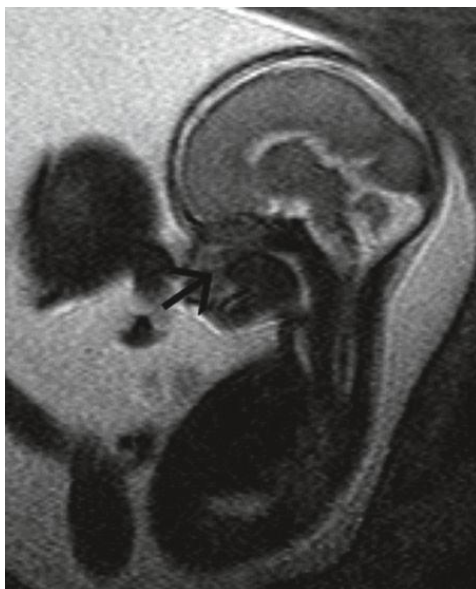
Navíc může být zobrazena i charakteristická odchylka nosního septa (střední část je zahnutá na stranu defektu a anterokaudální část je vychýlená na zdravou stranu). (Baert et al., 2011, s. 282-283)

Rozštěp rtu a patra

Přibližně 30% plodů s kompletním rozštěpem primárního patra bude postiženo i kompletním rozštěpem sekundárního patra, zatímco 45% rozštěpů ovlivní pouze sekundární patro. Rozštěpy rozšiřující se do sekundárního patra jsou přímo viditelné na MR v axiální a sagitální rovině. Plodová voda je vysoce kontrastní na T2 vážených obrazech a umožňuje vizualizaci vnějšího obrysu plodu. V případě, že plodová voda naplní ústa plodu, je umožněna jednoznačná identifikace orofaryngu, jazyka a sekundárního patra jako linie intenzity kontrastu měkké tkáně. Zadní rozštěpové abnormality přerušují spojitost sutury ve střední čáře mezi laterálními patrovými výběžky.

Identifikace protruze intermaxilárních segmentů může být užitečná pro identifikaci bilaterálního rozštěpu rtu a patra. Premaxilární protruze se vyvíjí kvůli nezastavitelnému růstu vomeru a premaxilární kosti a je nejlépe zobrazitelná v axiálním a sagitálním zobrazení střední čáry. Dalšími znaky jsou chybějící zárodky zubů, krátká columella a zploštělý nos. Rozštěp měkkého patra bez rozštěpu rtu je mnohem méně častý než rozštěp rtu a patra. Izolovaný rozštěp sekundárního patra je zřídka identifikován pomocí prenatální ultrasonografie, ale může být viditelný na MR plodu, viz obr. 9.

Komunikace oro a nasopharyngu v předpokládané lokalitě měkkého patra a pohyb jazyka plodu, abnormálně zvýšený v ústní dutině, mohou být použity jako důkaz rozštěpu sekundárního patra. (Baert et al., 2011, s. 283)



Obr. 9: izolovaný rozštěp sekundárního patra v sagitální rovině na T2 váženém obraze

9.8 Budoucí vývoj

Použití MR plodu zlepšilo míru detekce obličejových vad v časném druhém trimestru těhotenství a je stále více používáno k podrobnějšímu hodnocení komplikovaných sonografických nálezů. Kde je standardní sonografie limitována kvůli poloze plodu nebo oligohydramnionu, MR dokáže definovat lateralitu rozštěpu, rozšíření do sekundárního patra a detekci izolovaných rozštěpů. MR

diagnostika zlepšuje prenatální rodičovské poradenství a poporodní terapeutické plánování.

MR plodu zvyšuje diagnostickou přesnost a prediktivitu budoucí léčby plodu.

(Baert et al., 2011, s. 285)

ZÁVĚR

Smyslem této bakalářské práce je poskytnout ucelený přehled nejen o možnostech prenatalní diagnostiky obličejových rozštěpů, ale také např. o klasifikaci, příčinách vzniku a možnostech poporodní léčby.

Cílem prenatalní diagnostiky je především snaha detekovat vrozené vývojové vady, hlavně však ty neslučitelné se životem. V tomto případě je časná diagnostika velice důležitá. Pokud se vada prokáže a odhalí, je důležité navrhnout možnost řešení problému. Potom je pouze na matce plodu rozhodnout se, zda si postižený plod nechá nebo přijde na řadu umělé ukončení těhotenství, tzv. interrupce.

Ultrasonografie je v prenatalní diagnostice metodou první volby. Dává možnost i 3D zobrazení plodu, což je výhodné pro zjištění rozsahu postižení. U některých pacientek je ultrazvuková diagnostika obtížnější hlavně kvůli nepříznivé poloze plodu nebo obezitě matky. V tomto případě se využívá vaginální ultrasonografické sondy.

Vyšetření plodu pomocí magnetické rezonance rozšiřuje zobrazovací možnosti ve fetální medicíně, hlavně pokud nelze pomocí ultrasonografie stanovit jednoznačnou diagnózu. MR vyšetření je důležité pro zpřesnění rozsahu poškození v prenatalní diagnostice. Zobrazení plodu magnetickou rezonancí je obecně bezpečné, přesto se nedoporučuje provádět vyšetření v prvním trimestru těhotenství.

Děti narozené s vrozenými vývojovými vadami jsou v současné době velkým zdravotnickým, etickým i sociálním problémem. Prognóza závisí na druhu a závažnosti postižení. U rozštěpu rtu nebo rozštěpu rtu a patra je prognóza dobrá. V případě výskytu dalších přidružených vad je prognóza horší.

BIBLIOGRAFICKÉ ZDROJE

1. BAERT, Ed. *Fetal MRI*. Berlin; Heidelberg: Springer. 2011. ISBN 978-354-0732-709
2. BELŠAN, T. Vyšetření magnetickou rezonancí v prenatalní diagnostice. *Zdravotnické noviny*. 2003, roč. 52, č. 43, s. 19-20, ISSN 0044-1996
3. CALDA, P. Prenatální screening vrozených vývojových vad plodu. *Lékařské listy*. 2002, roč. 51, č. 32, s. 16-19, ISSN 0044-1996
4. CALDA, P. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství: pro praxi*. Vyd. 1. Praha: Aprofema, 2007, 268 s. ISBN 978-80-903706-1-6.
5. CALDA, P., HRUŠKOVÁ, H. Prenatální diagnostika rozštěpů rtu a patra. *Lékařské listy*. 2001, roč. 50, č. 23, s. 27-29, ISSN 0044-1996
6. ELIÁŠ, P., ŽIŽKA, J., HORÁK, D. MR zobrazení plodu – současné možnosti. *Česká radiologie*. 2004, roč. 58, č. 5, s. 302-304, ISSN 1210-7883
7. HRUŠKOVÁ, H., CALDA, P., ŽIŽKA, Z., KROFTA, L., BAXOVÁ, A., ŽIDOVSKÁ, J., KAPRAS, J., ŽIVNÝ, J. Rozštěp rtu a patra – prenatalní diagnostika a poradenství. *Česká gynekologie*. 1998, roč. 63, č. 5, s. 382-387, ISSN 1210-7832
8. KOTEROVÁ, K., KROFTA, L. Kraniofaciální morfologické abnormality. *Moderní gynekologie a porodnictví*. 2008, roč. 17, č. 2, s. 225-241, ISSN 1211-1058
9. MALÍNSKÝ, J., MALÍNSKÁ, J., MICHALÍKOVÁ, Z., *Morfologie orofaciálního systému: pro studenty zubního lékařství*. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého, 2005, 201 s. ISBN 80-244-1062-1.
10. MAZÁNEK, J. Ortodontická terapie, rozštěpové vady obličeje. *Osobní lékař*. 2001, roč. 1, č. 11, s. 54-55, ISSN 1213-2470
11. MĚŠŤÁK, J. *Úvod do plastické chirurgie*. Vyd. 1. Praha: Karolinum, 2005, 125 s. ISBN 80-246-1150-3
12. POLÁK, P., SKŘIVÁNEK, A., HUSPENINOVÁ, S. Význam ultrazvukového 3D-vyšetření pro diagnostiku vrozených vad plodu. *Praktická gynekologie*. 2007, roč. 11, č. 5, s. 212-215, ISSN 1211-6645

13. ŠÍPEK, A., GREGOR, V., HORÁČEK, J., MAŠÁTOVÁ, D. Obličejové rozštěpy v letech 1961-2000 – výskyt, prenatální diagnostika a prevalence podle věku matky. *Česká gynekologie*. 2002, roč. 67, č. 5, s. 260-267, ISSN 1210-7832
14. VLAŠÍN, P. Nové možnosti využití ultrazvuku v prenatální péči. *Lékařské listy*. 2008, roč. 57, č. 9, s. 20-21, ISSN 0044-1996
15. VLAŠÍN, P., ČUPROVÁ, M., DRÁBKOVÁ, M., JURÁNKOVÁ, E. 3D zobrazení – surface mode v prenatální diagnostice. *Moderní gynekologie a porodnictví*. 2008, roč. 17, č. 3, s. 349-354, ISSN 1211-1058

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obr. 1 neúplný rozštěp rtu (Měšťák a kol., 2005, s. 36).....	s. 12
Obr. 2 úplný rozštěp rtu a čelisti (Měšťák a kol., 2005, s. 36).....	s. 13
Obr. 3 celkový levostranný rozštěp (Měšťák a kol., 2005, s. 37).....	s. 13
Obr. 4 celkový oboustranný rozštěp (Měšťák a kol., 2005, s. 37).....	s. 13
Obr. 5 G – rozštěp dolního rtu, H – makrostomie (Malínský J., Malínská J., Michalíková Z., 2005, s. 85).....	s. 17
Obr. 6 některé z variant šikmého rozštěpu tváře: D – jednostranný vpravo, E – jednostranný vlevo (Malínský J., Malínská J., Michalíková Z., 2005, s. 85).....	s. 17
Obr. 7 nastavení roviny pro zobrazení profilu plodu (Polák P., Skřivánek A., Huspeninová S., 2007, s. 214).....	s. 27
Obr. 8 rozštěp rtu v 2D a 3D-USG obraze (Polák P., Skřivánek A., Huspeninová S., 2007, s. 214).....	s. 29
Obr. 9 izolovaný rozštěp sekundárního patra v sagitální rovině na T2 váženém obraze (Baert et al., 2011, s. 285).....	s. 38

SEZNAM ZKRATEK

2D	dvojdímenzionální
3D	třídímenzionální
4D	čtyřdímenzionální
aj.	a jiné
apod.	a podobně
CMV	cytomegalovirus
CRL	crown-rump length (temeno-kostrční délka)
CT	computer tomography (výpočetní tomografie)
kol.	kolektiv
MR	magnetická rezonance
např.	například
NTD	neural tube defects (defekty neurální trubice)
T	tesla
TORCH	toxoplazmóza, rubeola, cytomegalovirus, herpes viry
tzv.	takzvaný, takzvaně
US	ultrasonografie
USG	ultrasonografie