



Rozštěpy rtů a patra

Lucia Neupauerová, Jana Kopuleťá, Kamila Matušková, Simona Peňáková

- * Patří mezi nejčastější kongenitální malformace.
- * Léčba pacientů s rozštěpovou vadou je v České republice komplexní a multidisciplinární.
- * Ve střední Evropě se rodí jeden postižený jedinec na 700 zdravých dětí.
- * Nutná je spolupráce rodičů.

* K postižení plodu dochází v prvních týdnech gravidity

* Nejdůležitější úlohu sehrává dědičnost, zdravotní stav matky, vlivy prostředí (RTG záření, drogy, organická rozpouštědla), infekce (rubeola, chřipka, CMV, toxoplazmoza), ATB (tetracykliny, erytromycin) a výživa (hypervitaminoza A a D) .

Rozštěpy dělíme na dvě skupiny:

Rozštěpy rtu a alveolu = celkové rozštěpy (CLP)

- * Incidence 1;1000, u 10 %-20 % dětí jsou součástí syndromu
- * Riziko opakování v rodině u zdravých rodičů je asi 4 %

Izolované rozštěpy patra (CP)

- * Incidence 1:2000, v 50 % případů jako součást syndromu (nejčastěji Pierre-Robinova sekvence = hypoplazie mandibuly + retroglosie + rozštěp patra)
- * Riziko opakování u zdravých rodičů je 3 %

Pierre-Robinova sekvence



- * Dvakrát větší dědičnost vady je u rozštěpu rtu a alveolu
- * Většina případů rozštěpů rtu a alveolu i rozštěpu patra vzniká působením vnějších příčin – u přibližně 67 % pacientů
- * Pouze 33 % a 36 % má rodinnou anamnézu
- * Vada se více vyskytuje u chlapců a byla též opakovaně potvrzena predominance levostranné formy nad pravostrannou v poměru 1,65 : 1 (predilekčním krevním zásobením pravé strany hlavy při formování aortálního systému u fétu)

* Možnosti gen. vyšetření - prenat. + postnat.

* Prenatálně:

* Ultrasonograficky - již od 9. týdne IU:

transvaginálně či abdominálně, 2D i 3D

koronární rovina: horní ret, sagit: sek. patro

- Embryoskopicky

- Prenatálně i postnatálně :

Diagnostika z bb. plodu či dítěte (prenatálně
nutný odběr pomocí AC či odběr choriových klků)

- karyotypizace, cytogenetická vyšetření

- Izolované rozštěpy často syndromové -
molekulárně genetická vyšetření na jednotlivé
syndromy (Velokardiofaciální sy, Robinova
sekvence...)

Postnatálně - sero + PCR TORCH, lues...

* Možnosti léčby:

Chirurgická terapie již v prvních dnech života
(Z-plastiky patra - řeší plastický chirurg)

- Dnes velmi dobře řešitelné
- U izolovaných/syndromových rozštěpů či familiárního výskytu vyš. rodinných příslušníků
- Při dalším těhotenství indikace ke zvýšené bdělosti a častějším vyšetřením
- Prekoncepční užívání folátu již 3 měsíce před plánovaným otěhotněním
- Vyhýbat se infekčním chorobám zejm. v prvním trimestru

* Etické a právní aspekty prenatální diagnostiky

- vyšetření dobrovolné

- vždy dle přání rodiny

- dle platných zákonů

- genetické poradenství

- nedirektivní přístup

- snaha o maximální informovanost rodiny

Děkujeme za pozornost

*Zdroje:

*<http://www.rozstep.cz/>

*<http://zdravi.e15.cz/clanek/priloha-lekarske-listy/prenatalni-diagnostika-rozstepu-rtu-a-patra-136536>

*http://www.wikiskripta.eu/index.php/Roz%C5%A1t%C4%9Bpy_obli%C4%8Deje