

Aktuálne o rászštepoch pery a podnebia

prof. MUDr. Peter Stanko, PhD.¹, doc. MUDr. Jozef Mračna, PhD.¹, MUDr. et MDDr. Adam Stebel¹,
prof. RNDr. Ján Vojtaššák, CSc.²

¹Klinika stomatológie a maxilofaciálnej chirurgie LF UK a OÚSA, s. r. o., Bratislava

²Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK, Bratislava

Autori upozorňujú na závažnosť rászštepov pery a podnebia (cheilognatopalatoschisis) a uvádzajú aktuálne poznatky o ich epidemiológii a etiopatogenéze. Zdôrazňujú potrebu interdisciplinárneho prístupu v diagnostike a liečbe rászštepov. Spomínajú aj niektoré nové terapeutické postupy z pohľadu maxilofaciálnej chirurgie.

Kľúčové slová: rászštep pery a podnebia, interdisciplinárny prístup, maxilofaciálna chirurgia, mezenchymálne kmeňové bunky.

Cleft lip and palate update

Authors draw attention to severity of cleft lip and palate (cheilognatopalatoschisis) and introduce actual knowledge on their epidemiology and etiopathogenesis. They emphasize need of interdisciplinary approach in diagnosis and treatment of the clefts. They mention also some new treatment methods from aspect of maxillofacial surgery.

Key words: cleft lip, cleft palate, interdisciplinary approach, maxillofacial surgery, mesenchymal stem cells.

Pediatr. prax, 2014, 15(6): 232–233

Úvod

Rászštepy pery a podnebia (cheilognatopalatoschisis, skr. CHGPS) sú závažné orofaciálne anomálie, ktoré sú vnímané nielen zrakom (defekty mäkkých a tvrdých tkanív strednej etáže tváre rôzneho stupňa, anomálie zhryzu) a sluchom (rinolália, palatolália), ale aj citmi. Diagnóza rászštepu spôsobuje výrazný šok pre rodičov novorodenca, neskôr uvedomenie si rászštepu samotným dieťaťom môže ovplyvniť jeho psychosociálny vývoj. V našom príspevku uvádzame aktuálne poznatky o epidemiológii a etiopatogenéze rászštepov, interdisciplinárnom prístupe v ich diagnostike a liečbe, ako aj niektoré nové terapeutické postupy z pohľadu maxilofaciálnej chirurgie.

Epidemiológia rászštepov

Najvyšší výskyt rászštepov sa zisťuje u amerických Indiánov (3,7/1 000 živonarodených detí, skr. ŽND), potom u Japoncov a Číňanov (3,3/1 000 ŽND). U príslušníkov bielej rasy sú častejšie rászštepy v severských štátoch Európy (1,9/1 000 ŽND). Nízka incidencia sa zaznamenáva u čiernej rasy (0,3 – 0,8/1000 ŽND), pričom sú viac postihnutí černoši na iných kontinentoch, ako v Afrike. Podľa pohlavia sa rászštep pery a rászštep pery spolu s rászštepom podnebia vyskytuje dvakrát častejšie u chlapcov. U dievčat prevláda rászštep distálnej časti podnebia. Lavostranný rászštep je asi dva razy častejší ako pravostranný (3).

Na Slovensku pripadá jedno dieťa s rászštepom na 530 – 700 pôrodov, t. j. pribúda okolo 80 – 100 rászštepových pacientov ročne (7). Zaujímavé sú nedávno publikované údaje z rászštepového centra v Bratislave (5), kde au-

tori porovnávali súbory pacientov s rászštepmi z Bratislavy a z ostatných oblastí západného Slovenska (Nitra, Trnava, Trenčín), ktoré boli v centre registrované a liečené v rokoch 2001 – 2007 a 1985 – 2000 (2). Bratislava dominovala totálnou prevalenciou rászštepov 1,82/1 000 ŽND v porovnaní s ostatnými usernameami západného Slovenska s 1,37/1 000 ŽND. Celková incidencia (1,49/1 000 ŽND) na západnom Slovensku javila v období 2001 – 2007 pokles v porovnaní s 1,64/1 000 ŽND v rokoch 1985 – 2000.

Etiopatogenéza rászštepov

Pri rászštepoch pery a podnebia sa všeobecne akceptuje multifaktoriálna etiológia. Nesporná je dedičnosť pri tzv. syndrómových rászštepoch, najmä tých prípadoch, ktoré sú podmienené jedným génom. Obvykle ide o niektorý autozóm, napr. pri Downovom syndróme, velokardiofaciálnom syndróme (mutácia 22), alebo „na seba naliehajúce“ autozomálne chromozómy napr. pri ektodermálnej dysplázii a Pierre-Robinovom syndróme. Hoci asi 1/3 rászštepov sprevádzajú pridružené anomálie CNS, srdcovocievne anomálie a zmeny končatín, metódami molekulárnej genetiky identifikovateľné syndrómové rászštepy tvoria len 1 – 2 % všetkých prípadov. Preto sa zdá, že pri väčšine rászštepov sa uplatňujú skôr sporadické exogénne činitele infekčnej (napr. banálna viróza), chemickej, fyzikálnej (najmä ionizujúce žiarenie), alebo inej povahy (napr. psychogénny stres) (10). V 6. týždni gravidity prebieha vývoj pery a premaxily, v 8. a 9. týždni dochádza u embrya k postupnému zrastaniu podnebia zipsovite spredu dozadu. Ak akútna

sporadická noxa pôsobí v prvej časti kritického obdobia, môže mať negatívny vplyv na vývoj primárneho podnebia (rászštep pery a alveolárneho výbežku maxily), v neskoršom období môže byť príčinou malformácie sekundárneho podnebia (rászštep tvrdého a/alebo mäkkého podnebia). Chronicky dlhodobo pôsobiaca noxa môže ovplyvniť všetky spomínané oblasti (CHGPS), pričom intenzita jej pôsobenia má za následok nekompletnosť alebo kompletnosť, resp. jednostrannosť alebo obojstrannosť poškodenia (9). Kombinujú sa princípy celkovej zníženej rastovej tendencie tkanív a oneskorenej apoptózy epitelialných buniek v mieste spájania sa príslušných úsekov. Pri Pierre-Robinovom syndróme, ktorý býva sprevádzaný len palatoschízou, nikdy nie cheiloschízou, sa tento fakt vysvetľuje oneskoreným rastom základov mandibuly, čo neumožňuje zostup jazyka nadol a podmieňuje vznik rászštepu podkovovitého tvaru v strednej časti podnebia (3).

Interdisciplinárny prístup

Interdisciplinárny tím, ktorý sa zúčastňuje na diagnostike a liečbe pacienta s rászštepom, tvoria pediater, genetik, čelustný ortopéd, plastický chirurg, rádiológ a iní zainteresovaní odborníci v centrách na liečenie pacientov s rászštepmi (4). Neskôr sa uplatňujú foniater (audiológ), logopéd a psychológ. Primárnu chirurgickú liečbu vykonáva plastický chirurg podľa určitej časovej schémy (tabuľka 1), kde pre úplnosť možno ešte spomenúť vo svete experimentálne realizované prenatálne intrauterinne operácie pod kontrolou sonografie (8).

Obrázok 1. Uzáver oronázalnej komunikácie alveolárneho výbežku maxily v oblasti chýbajúceho horného bočného rezáka vľavo. V defekte umiestnený hydroxyapatit zmiešaný s trombocytárnym koncentrátom, mezenchymálne kmeňové bunky aplikované na kolagénovej membráne.



Zo stomatologických disciplín okrem čelustného ortopéda (aplikuje elastické pásiky, obturačné platničky, čelustno-ortopedické aparáty) významnú úlohu má aj všeobecný zubný lekár, najlepšie pedostomatológ, ktorý pacientovi pravidelne konzervatívne ošetruje chrup, aby sa zamedzilo predčasným stratám zubov, najmä v maxile. Zachovanie maximálneho počtu zubov v hornom zuboradí znižuje tendenciu k hypoplázii maxily a zároveň poskytuje možnosť definitívneho stomatoprotetického ošetrovania po dovŕšení 18. roku života (1).

Maxilofaciálna chirurgia

Napriek intenzívnej čelustno-ortopedickej liečbe sa môže u pacienta s CHGPS vyvinúť nepravá progénia (pseudoprogénia), keď dochá-

Tabuľka 1. Plastická chirurgia – časová schéma výkonov (5)

Vek dieťaťa	Typ výkonu
3. – 6. mesiac	primárna operácia pery a nosa
9. – 12. mesiac	primárna operácia podnebia
2,5 r.	korekcia deformácie nosa (mäkké časti)
4. r.	korekcia mäkkého podnebia
6. r.	faryngeálny lalok
8. r.	dentoalveolárny kostný štep
14. r.	nazálna osteotómia

dza k vzniku obráteného predhryzu dolných frontálnych zubov v dôsledku zaostávania rastu strednej etáže tváre (poznámka: pravú progéniu spôsobuje nadmerný rast mandibuly, pri pseudoprogénii je sánka normálnej veľkosti). Tieto stavy rieši sekundárne maxilofaciálny chirurg v rámci ortognátnych operácií. Inou indikáciou sekundárnej stomatochirurgie sú pretrvávajúce oronázálne komunikácie v oblasti alveolárneho výbežku maxily alebo v prednej časti tvrdého podnebia, ktoré spôsobujú vytekajúcu tekutinu z nosa pri pití a zväčšujú rinoláliu. Najčastejšie ide o defekt v oblasti chýbajúceho horného bočného rezáka resp. rezákov (pri obojstrannom rúžštepe). Koncom minulého storočia veľmi populárne kostné autotransplantáty sa v súčasnosti používajú menej často, nakoľko môžu spôsobovať morbiditu v mieste odberu štepu a pri dlhodobom sledovaní podliehajú výraznej resorpcii. Uvedené nedostatky eliminujú aloplastické materiály aplikované na princípoch riadenej kostnej regenerácie (guided bone regeneration, skr. GBR). Na dosiahnutie čo najvyššej biologickej kvality kosti v mieste rúžštepov čeluste sa začínajú vo väčšej miere používať keramické materiály, najmä hydroxyapatit, v kombinácii s trombocytárnym koncentrátom (platelet rich plasma, skr. PRP) (6) a autológnyimi mezenchymálnymi kmeňovými bunkami získava-

vanými z kostnej drene (11), (obrázok 1). Tým je umožnené nahradiť chýbajúci bočný rezák intraoseálnym implantátom a korunkou bez potreby obrusovania susedných zubov.

Literatúra

1. Apfelová M. Historický prehľad protetickej liečby orofaciálnych defektov. *Stomatológ*. 2010; 20(2):52–54.
2. Bányas R, Macháčová E, Fedeleš J. Cleft lip and palate in western Slovakia in the years 1985 – 2000. *Acta Chirurgica Plastica*. 2005;47(3):77–80.
3. Enlow DH, Hans MG. *Essentials of facial growth*. 2nd eds. Needham Press, Inc. USA, 2008:403–405.
4. Fedeleš J, Janovič J, Oravkinová Z, Klímová I, Fekiačová D. Fifty years of the Cleft Centre in Bratislava. *Acta Chirurgica Plastica*. 2004;46(1):23–27.
5. Fedeleš J, Žiak P, Krížko M, Payer JJ, Boháč M, Pálenčár D, Hulín I, Fedeleš J. Prevalence of cleft lip and palate in western Slovakia in the years 2001 – 2007. *Bratislavské lekárske listy*. 2012;113(2):117–119.
6. Feltsan T, Mračna J, Holly D. Use of the thrombocyte concentrates in treatment of bone defects. *Bratislavské lekárske listy*. 2011;112(11):655–657.
7. Klímová I. Eurocleft – úroveň starostlivosti o rúžštep v Európe, informácia o medzinárodnom projekte. *Ortodoncie*. 2000;9(4): 25–31.
8. Papadopoulos NA, Papadopoulos MA, Kovacs L, Zeilhofer HF, Henke J, Boettcher P, Biemer E. Foetal surgery and cleft lip and palate – current status and new perspectives. *Br J Plast Surg*. 2005;58(5):593–607.
9. Stanko P, Javorka V. *Najčastejšie stomatologické problémy*. In: Kovács L, et al. *Pediatrics*. Arete s.r.o., Bratislava 2010:131–133.
10. Stanko P, Stebel A, Vojtáššák J. Z etiológie, epidemiológie a vývoja terapie rúžštepov pery a podnebia. *Stomatológ*. 2012;12(2–3):42–45.
11. Stanko P, Mračna J, Stebel A, Ušáková V, Smreková M, Vojtáššák J. Mesenchymal stem cells – a promising perspective in the orofacial cleft surgery. *Bratislavské lekárske listy*. 2013;114(2):50–52.

prof. MUDr. Peter Stanko, PhD.

Klinika stomatológie a maxilofaciálnej chirurgie LF UK a OÚSA, s. r. o.
Heydukova 10, 812 50 Bratislava
peter.stanko@ousa.sk

