



**UNIVERZITA KARLOVA
V PRAZE
3. LÉKAŘSKÁ FAKULTA**



Klinika plastické chirurgie

Michal Haas

**Poruchy verbální komunikace u
nemocných s rozštěpem**
*Disordes of Speech Formation in Patients with
Clefts*

Diplomová práce

Praha, listopad 2006

Autor práce: Michal Haas
Studijní program: Všeobecné lékařství s preventivním zaměřením
Vedoucí práce: **Doc. MUDr. Markéta Dušková, CSc.**
Pracoviště vedoucího práce: **Klinika plastické chirurgie**
UK- 3. LF, FN KV
Šrobárova 50, Praha 10
Datum a rok obhajoby: 28.11.2006

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem předkládanou práci zpracoval samostatně a použil jen uvedené prameny a literaturu. Současně dávám svolení k tomu, aby tato diplomová práce byla používána ke studijním účelům.

V Praze dne 9.listopadu 2006

Michal Haas

Poděkování

Na tomto místě bych rád poděkoval paní Doc. MUDr. Markétě Duškové, CSc. za odborné vedení, cenné rady a trpělivost při kontrole diplomové práce. Dále bych rád poděkoval panu RNDr. Bohumíru Procházkovi, CSc. z oddělení biostatistiky Státního zdravotního ústavu za pomoc při statistickém zpracování a hodnocení získaných dat.

1.	ÚVOD.....	7
1.1	VÝSKYT V POPULACI.....	8
1.2	ETIOPATOGENEZA	9
1.2.1	<i>Genetické faktory</i>	9
1.2.2	Zevní faktory	10
1.2.3	Embryopatogeneza	10
1.3	KRITICKÉ PERIODY VÝVOJE.....	12
1.4	ROZDÍLY MEZI RASAMI A MEZI POHLAVÍMI	13
1.5	KLASIFIKACE A MORFOLOGIE.....	14
1.6	PŘÍČINY PORUCHY TVORBY ŘEČI.....	21
1.6.1	Foniatrie.....	21
1.6.2	Logopedie.....	24
1.6.3	Audiologie.....	25
1.7	LÉČBA ROZŠTĚPOVÝCH VAD	27
1.7.1	Historie	27
1.7.2	Současnost.....	31
1.8	PREVENCE.....	34
2	CÍL PRÁCE.....	36
3	MATERIÁL	37
4	METODIKA.....	38
5	VÝSLEDKY	40
6	DISKUZE	44
7	ZÁVĚR	45
8	SOUHRN	46
9	SUMMARY	48
10	ZDROJE	50

1. Úvod

Důvodem výběru tématu pro diplomovou práci je uplatnění jedince na možnosti dorozumění a výměně informací. Proto je péče o poruchy komunikace jednou z priorit medicíny 21. století. Také u nemocných s rozštěpovou vadou je v současnosti hodnocení úspěšnosti léčby postaveno na kvalitě tvorby řeči a míře odstranění známek vady ze vzhledu.

Rozštěpy rtu a patra jsou jednou z nejčastějších vrozených vad (v ČR 1 na 500 narozených). Jejich léčba má v České republice mnohaletou tradici spojenou se jménem akademika Františka Buriana, který četnými originálními postupy obohatil operační metodiku poranění a vrozených vad obličeje, zejména rozštěpů. Kromě postižení řeči má morfologický charakter defektu negativní funkční důsledky na polykání, dýchání a kousání. Esteticky se jedná o postižení faciálního trianglu, který nejvíce ovlivňuje celkový vzhled obličeje. Plná rehabilitace těchto nemocných vyžaduje multidisciplinární léčbu, která začíná bezprostředně po narození a trvá až do dospělosti. Na komplexní léčbě se postupně, v závislosti na postnatálním vývoji, zdravotním stavu a růstu postiženého, podílí specializovaný tým, jehož základ tvoří plastický chirurg, stomatolog (ortodontista, maxilofaciální chirurg, stomatochirurg a protetik), logoped, foniatr, audiolog a v neposlední řadě klinický psycholog.

1.1 Výskyt v populaci

Vada se vyskytuje v počtu 1,8-2 postižení na 1000 dětí. Celkové typické rozštěpy tvoří nadpoloviční většinu. Jsou výrazně častější u mužů, navíc s dvojnásobným podílem levé strany.¹

Oboustranné rozštěpy tvoří v průměru 14,3% z celkového počtu rozštěpů. Izolovaná vada není ani letální ani spojena s mentálním postižením.

Obě složky, vzhled nemocného a jeho mluvený projev představují různé směry porušení komunikace. V non verbální komunikaci není postižení zdánlivě tak výrazné. Souvisí ale úzce s viditelností vady. Patologický tvar orofaciální oblasti i patologická mimika narušují všechny tři základní kanály: gestikulační, mimický a poziční. Ve verbální komunikaci jsou narušeny všechny hlavní oblasti, tedy hlas, řeč a sluch. U hlasu se jedná především o poruchu rezonancí, která vede v řeči k poruše artikulace. U sluchu se objevuje převodní nedoslýchavost různého původu.

1.2 Etiopatogeneza

Etiopatogeneza rozštěpů je velmi složitá a i dnes nejsme schopni přesně určit faktory, které způsobí u konkrétního pacienta rozštěp. Etiologické faktory vzniku rozštěpu se dělí na endogenní (genetické) faktory, exogenní faktory (vlivy prostředí) a kombinace těchto faktorů. Čistě genetické faktory se uplatňují ve 20%, čistě zevní vlivy se uplatňují v 10 % a tzv. faktoriální komplex je zodpovědný za 70 % postižení.

1.2.1 Genetické faktory

Genetických variant je velké množství, druh dědičnosti se mění zevními podmínkami. Vrozená dispozice se nalezne až u 15% pacientů s rozštěpy.

Podle teratogenetického principu je ke způsobení vývojového defektu zapotřebí zevní stimul(-y), které musí překonat jistý práh určený převážně genetickými faktory. Práh je individuálně různý a v reálné populaci je snad normálně rozložen. V případech, kde je genetická predispozice nízká (práh vysoký), pouze silné zevní impulsy (snad několik) jsou schopny deviate morfogenetické funkce. Aktuální práh může být jinak ovlivněn zevním agens kdykoliv. Opačně platí, že větší predispozice potřebuje slabší zevní účinek k zahájení abnormálního vývoje. Ve většině rodin s vysokou incidencí CL/P a žádných přidružených malformací se předpokládá polygenní typ dědičnosti. Manifestace rozštěpu je podmíněna akumulací několika genů malého efektu, jejichž akce je modifikována zevními faktory. Proto výskyt defektu není dán jednoduchým Mendelovým pravidlem jako v případě monogeneticky určené choroby a jejich riziko může být odhadnuto statisticky na základě rodinných studií. Závěr takových studií určuje riziko postižení dětí postižených rodičů mezi 4 – 15 %. Pouze v malém počtu rozštěpových pacientů byl demonstrován monogenní dominantní typ dědičnosti, podobně jako ve většině strukturálních defektů jiných typů.

1.2.2 Zevní faktory

Ze zevních činitelů mohou způsobit rozštěp poruchy ve výživě plodu, toxické vlivy jako jsou alkohol nebo hormonální antikoncepce, dále pak choroby matky (gynekologické, poruchy, infekční nemoci a vyšší věk) a vlivy nervové, které se více projeví u jedinců i s drobnou hereditární zátěží. Počet vystavených osob riziku téměř vždy obrovsky přesahuje reálnou existenci malformovaných.

K předpokládaným hlavním skupinám faktorů, které jsou etiologií rozštěpů patří:

- a) akutní respirační infekce (nachlazení, angína, chřipka) doprovázené horečkou a/nebo medikací (antipyretika, antibiotika)
- b) thyreoidní dysfunkce s dlouhodobou medikací
- c) gynekologické problémy – záněty, abnormality cyklu s nebo bez hormonální terapie, hormonální nebo IUD antikoncepce, těhotenství s arteficiálním nebo spontánním potratem, krvácení v 1. trimestru
- d) profesionální rizika – zaměstnání v chemickém průmyslu, zdravotní sestry, laborantky

Experimentálně bylo prokázáno, že několik interaktivních podprahových impulsů je schopno vyvolat orofaciální rozštěp stejně jako jeden silný faktor.¹ Většina embryí nesoucích vývojové vady je však spontánním abortem eliminována před narozením.

1.2.3 Embryopatogeneza

Embryopatogeneza různých embryonálních procesů je extrémně složitá. Během krátkého období 4 týdnů je enormní požadavek na koordinaci buněčné separace, migrace a interakce. Správné množství tkáně musí být na správném místě v pravý čas a jakákoli chyba vede ke katastrofálním následkům. Ačkoli některé rozštěpy jsou nacházeny v atypických lokalizacích, většina i vzácných rozštěpů je nacházena v průběhu „predictable embryonic lines“ – tedy v normálních liniích splývání jednotlivých tkáňových jednotek. Na vznik rozštěpu existují 2 základní teorie:

1) klasická teorie Hisova (1892) – rozštěpy vznikají poruchou spojení volných konců faciálních výběžků

- ◆ fyziologicky: jednotlivé výběžky se sbíhají v centrální části obličeje a jakmile dojde k epiteliálnímu kontaktu - začne odspodu penetrovat mezoderm a tím se dokončí fúze a tedy formace horního rtu a primárního patra
- ◆ rozštěp : ke spojení nedojde, protože se vývoj zastaví v určité fázi

Tato teorie byla zpochybněna Pohlmanem, Veauem a Politzerem, kteří formulovali svou teorii a sice:

2) teorie mesodermální migrace a penetrace

- ◆ fyziologicky: místo separovaných výběžků v centrální části obličeje existuje souvislá dvouvrstevná membrána zvaná epiteliální přehrada, ta je ohraničena epiteliálními lemy (rýhami a vkleslinami) – tyto lemy odpovídají jednotlivým výběžkům, do této přehradě proniká mesenchym a ty lemy určitým způsobem vyhlazuje. Formuje tak definitivní obličej.
- ◆ rozštěp: nedojde k dostatečnému (rozštěpy s mostem) nebo žádnému (úplné rozštěpy) proniknutí mesenchymu. Nejde tedy o prosté zastavení vývoje- čili přetrvávání určitého vývojového stadia, nýbrž o patologický pochod.

Dále se teorie shodují, tj. sekundární patro, mandibula, nozdry vznikají splýváním obličejových hrbolků v 7. - 12. týdnu.

1.3 Kritické periody vývoje

Rozštěpy primárního a sekundárního patra spočívají v poruše různých embryonálních pochodů, přičemž se mohou vyskytovat společně. Existují 3 kritické periody:

- a) 5.týden - porucha při vytvoření primárního patra, tj. rozstup čelisti a mezičelisti → rozštěp rtu a alveolu, ten může působit na poruchu sekundárního patra, kdy se patrové desky čelistní nemohou dostat do kontaktu → rozštěp celkový. Později již může vzniknout pouze rozštěp patra izolovaný.

- b) 6.týden - inhibice růstu patrových desek, jejich následná hypoplasie → izolovaný rozštěp patra.

- c) 7.týden - nad jazykem se nevytvoří prostor potřebný k horizontalizaci patrových desek (nejdříve v zadní části, kde se jazyk odtahuje od base lebky, dále dolní čelist a svalovina jazyka stahuje přední část jazyka dolů). Při poruše růstu mandibuly – nemůže dojít k horizontalizaci dobře vyvinutých patrových desek → izolovaný rozštěp patra.

Na diferenciaci obličeje se účastní všechny tři zárodečné lišty.

1.4 Rozdíly mezi rasami a mezi pohlavími

Absolutní počet rozštěpů je nejvíce závislý na počtu narozených. Mnoho faktorů pomohlo zvyšovat frekvenci CL/P - snížení postnatální mortality, snížení v operační mortalitě ve spojení se zlepšením anestézie. Navíc současné rehabilitační a chirurgické úsilí má výsledky tak příznivé, že mnohem více postižených jedinců uzavírá sňatek a předává genetický potenciál pro rozštěpy. Rasová heterogenita existuje ve frekvenci CL/P v sestupné řadě frekvence mezi orientálci, Evropany a černochoy. Nicméně se v posledních letech v určitých zemích, mezi které patří i ČR, absolutní i relativní počet narozených dětí s rozštěpem snižuje. Lze to přičíst jednak lepší prevenci u rizikových skupin, jednak dokonalé prenatalní diagnostice, ze které pak může na přání matky vyplynout ukončení těhotenství.

Je známo, že rozštěpy 1. a 2. genetické skupiny - viz dále, mají rozdílnou incidenci u obou pohlaví. Celkový poměr chlapců a dívek s orofaciálním rozštěpem v české populaci je 1,3 : 1. Z dalších počtů jsou zobrazeny všechny typy rozštěpů CL/P a CP → je prakticky 2x více dětí s CL/P než s CP. V rozlišení dle pohlaví je pak nápadná prevalence chlapců s CL/P nad ostatními typy, na druhém místě dívky s CL/P a dívky s CP zhruba na stejné úrovni, poslední je skupina chlapců s CP. Z toho je evidentní, že chlapci jsou více náchylní k rozštěpům 1. genetické skupiny. Žádný takový rozdíl nebyl nalezen u dívek.

1.5 Klasifikace a morfologie

Klasifikace rozštěpových vad²

A) Typické rozštěpy

Základní rozdělení na genetické skupiny podle postižení primárního či sekundárního patra. Místem předělu je foramen incisivum. Anteriorně se jedná o primární patro (I. genetická skupina), dorsálně se jedná o sekundární patro (II. genetická skupina).

1) I. genetická skupina

a) Rozštěp rtu

- i) naznačený: žlábek při zevním okraji křidy filtra, kolobom červeně, oploštění nozdry, zapadlý odstup křídla
- ii) neúplný: ret s kolobomem do různé výšky, přičemž část svaloviny a práh nozdry jsou zachovány, zapadlé křídlo, deformace nozdry, zářez do čelisti
- iii) úplný: ret rozštěpen v celé jeho výšce až do nozdry, deformace nozdry zvýrazněna defektem nosního prahu

Může být s kožními mosty – neobsahují však sval.

Všechny tyto rozštěpy rtu mohou být:

-jednostranné

-oboustranné – zde je deformace filtra ve smyslu zkrácení, protože neobsahuje svalovinu.

b) Rozštěp čelisti

CAVE: Neexistuje v samostatné podobě, pouze ve spojení s rozštěpem rtu. Hranice ve foramen incisivum, odkud postupuje vývoj čelisti a rtu dopředu a patra dozadu, proto nemůže být rozštěp čelisti bez rozštěpu rtu a rozštěp tvrdého patra bez rozštěpu patra měkkého. Nemůže být rozštěp tkání centrálních bez rozštěpu tkání periferních.

- i) úplný rozštěp rtu a čelisti (cheilognatoschisis): sahá až k foramen incisivum. U jednostranné formy někdy značný rozestup mezi póly rozštěpu a alveolární oblouk je zalomen. U oboustranné formy velká deformace nosu způsobená širokým rozestupem v apertura piriformis, přičemž mezičelist je na svém protaženém krčku předsunuta před přední okraj neporušeného patra.

II. genetická skupina

Rozštěp patra

- mediální: s hypoplastickým vomerem ve střední linii
- laterální: s vomerem stočeným do šikmé polohy a přirostlým k okraji jedné patrové desky (nejčastěji u celkového jednostranného rozštěpu)

Nejmírnější formou rozštěpu patra:

- rozštěp uvuly
- rozštěp měkkého patra
- rozštěp měkkého patra + zářez do patrových desek
- rozštěp tvrdého patra a měkkého patra, určitou formou je submukózní rozštěp patra – neúplné spojení patrových desek tvrdého patra a rozestup svaloviny pod slizničním krytem

Nejčastější formou izolovaného rozštěpu patra je rozštěp do klenby k foramen incisivum tvaru klínu V nebo tvaru „oválu“ U.

B) *Atypické rozštěpy*

1) Příčné:

- posunutím ústního koutku do strany je rozpolcen svalový uzel, ve kterém se stýkají některé mimické svaly s kruhovým ústním svěračem
- sahá na různou vzdálenost do m. buccinator
- doprovázeno hypoplasií tváře, deformací až aplasií boltce, atresii zvukovodu, hypoplasií mandibuly, často defekt vertikálního ramene
- vzácně i asymetrický rozštěp patra

2) Horní střední rozštěpy:

- vady uzávěru nosu, rtu, čelisti a patra, úplné nebo neúplné. Na nose a rtu někdy izolované, jinak v kombinaci. Těžké formy mají defekty mezičelisti, filtra i nosní přepážky.
- rozštěp nosu – v ranných stadiích vývoje nosu s rozšířeným kořenem, rozestouplými očnicemi, defektem čichových kostí a atrezií choan.

3) Dolní střední rozštěpy: rozštěp dolního rtu, mandibuly – velice vzácné.

4) Šikmé rozštěpy:

- od laterálního okraje filtra horního rtu kolem nosního křídla nebo přes něj do dolního víčka, vzácně přes oční štěrbinu až na čelo. Nejlehčí formou jsou žlábký, až po těžké dehiscence, kolobomy, defekty bulbů. Někdy současně i amniotické zaškrceniny.

Morfologické poměry u typických rozštěpů:

1) Rozštěp primárního patra

- od předního povrchu rtu po foramen incisivum. Nejvíce rozštěpů primárního patra v alveolární části je umístěno mezi laterálním řezákem a špičákem (jsou-li přítomny)
- No.4 dle Tessiera. Může být také mezi centrálním řezákem a laterálním řezákem
- No. 3 dle Tessiera. Vzácné formy mezi centrálními řezáky = No. 0 dle Tessiera nebo více distálněji na maxilárním oblouku
- No. 5 a 6 dle Tessiera. Kompletní rozštěp alveolu prochází nahoru do nosální dutiny a dozadu do předního patra s kontinuitou alveolárního, nosálního a patrového mukoperiostu. Porušená lamina dentalis (embryonální zubní lišta) → různé variace v počtu, umístění a tvaru zahrnutých zubů). Častým výsledkem je malformace nebo kompletní ztráta laterálních řezáků - 10-40%. Malpozice těchto řezáků často palatinálně. Incidence nadpočetných řezáků je mezi 5-30%.

a) Jednostranný rozštěp

i) úplný:

svalová vlákna, která se vyvíjí v lateromediálním směru se ve střední čáře nemohou setkat, proto uhýbají nahoru podél okrajů rozštěpu (spolu s artérií a lícním nervem) a upínají se patologicky k pevným bodům:

(1) mediálně k basi kolumely, většina k periostu, část do podkoží

(2) laterálně pod křídlo nosu

ii) úplný s kožním mostem:

zachován malý most, svalová vlákna mají podobný průběh jako předchozí.

iii) neúplný:

2/3 rtu zachovány, v zachovalé části dochází ke křížení na druhou stranu, svalovina je však prostoupena kolagenními vlákny. Je také různá kvalita svaloviny co se týče laterální a mediální strany rtu. Veau (1938) – „la berge interne est sterile“, vnitřní - mediální okraj rozštěpu je charakterizován značnou hypoplasí svaloviny, laterálně může být dobře vytvořen. Cévní zásobení – a. labialis superior – následuje průběh svalových vláken m. orbicularis oris. Její charakter je stejný – tj. mediálně je tenčí, hypoplastická. U neúplného rozštěpu je tenká, přechází mostem na druhou stranu.

b) Oboustranný rozštěp

i) úplný:

V laterálních částech je situace stejná jako u jednostranného. V mediálním retním segmentu – prolabiu úplně chybí m. orbicularis a je zde obsažena pouze kolagenní tkáň. V oblasti prolabia většinou zcela chybí ochlupení, protože folikuly jsou sice založené, ale neobsahují androgenní receptory.³ Premaxila vpředu na rostoucím kartilaginózním septu, je různé velikosti. Mezi alveolárními výběžky maxily může být dostatečný prostor pro premaxilu nebo tyto mohou být kolabovány mediálně a tím prostor mezi nimi pro premaxilu minimální. Prolabium je variabilní velikosti, zdá se připevněno na hrot nosu pomocí téměř neexistující kolumely. Retní póly mají nedostatek tkáně, nosní křídla jsou vlající, roztažená do stran.

ii) neúplný:

Pokud existují i malé mosty, svalová vlákna jimi procházejí (na rozdíl od jednostranných). Mosty jsou cylindrické na rozdíl od jednostranných, kde jsou ploché. Prolabium, původně bez vláken, je schopno přijímat potřebnou tkáň pro obě poloviny z ontogeneticky korespondujících laterálních segmentů, které jsou na svaly bohaté.

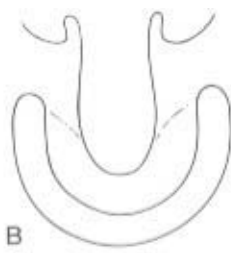
2) Rozštěp sekundárního patra

Může se sdružovat s jakoukoliv formou postižení primárního patra. Jeho důsledkem je akcentace hypoplazie horní čelisti.

CAVE českému celkový neodpovídá v anglickém písemnictví complete. Pod názvem celkový se skrývají obě formy, tedy complete i incomplete (úplný i neúplný) ve smyslu úplného či neúplného postižení obou složek tedy primárního i sekundárního patra. Zatímco anglické complete i incomplete se může týkat samostatně jak primárního tak sekundárního patra.² Varianty mohou být jednostranné, tak oboustranné rozdílné závažnosti. Pro vysvětlení následuje schematické znázornění odpovídající nejčastěji užívanému českému a anglickému názvosloví.

Základní klasifikace rozštěpů částečně podle Kernahana a Starka (1958)

1. 2. genetická skupina: měkké patro (incomplete cleft of secondary palate)
2. 2. genetická skupina: měkké a tvrdé patro (complete cleft of secondary palate)
3. 1. genetická skupina: ret (cleft lip)
4. 1. genetická skupina: ret a čelist (incomplete cleft of primary palate)
5. 1. genetická skupina: ret, čelist a patro do foramen incisivum (complete cleft of primary palate)
6. 1. a 2. genetická skupina: celkový rozštěp rtu a patra s tvrdým postem (incomplete cleft of lip and palate)
7. 1. a 2. genetická skupina: celkový rozštěp rtu a patra (complete cleft of lip and palate)



Klasifikace častých rozštěpů (podle Veau).

A. Rozštěp měkkého patra.

B. Rozštěp zasahující dopředu k foramen incisivum.

C. Jednostranný kompletní rozštěp.

D. Oboustranný kompletní rozštěp.

Obr. 1 Schéma jednoho z typů klasifikace rozštěpů

1.6 Příčiny poruchy tvorby řeči

V zásadě se jedná o postižení morfologie a funkce mluvidel, postižení sluchu případně mentální neschopnost.

1.6.1 Foniatrie

Protože v současnosti závisí 85% povolání na dorozumění a výměně informací, je péče o poruchy komunikace jednou z priorit medicíny 21. století. Řeč se tak stala současně s mírou odstranění stigmatizující deformity primárním měřítkem výsledku léčby rozštěpů. Ve verbální komunikaci jsou narušeny všechny hlavní oblasti, tedy hlas, řeč a sluch. U sluchu se objevuje převodní nedoslýchavost různého původu. U hlasu se jedná především o poruchu rezonancí, která vede v řeči k poruše artikulace. Ze všech těchto složek je na prvním místě řeč, která se považuje za základ komunikace a nejdokonalejší schopnost člověka. U těžkých forem rozštěpů se na poruše její tvorby podílí především vlastní morfologické postižení mluvidel, tedy rtů, alveolárního výběžku a zubů, jazyka a patra včetně poruchy velofaryngeálního uzávěru tedy funkčně nedostatečného oddělení nosní a ústní dutiny. Podstatou potíží však nemusí být vždy samotný rozštěp. Částečně je příčinou často také porucha sluchu, chybné návyky pohybu jazyka a vadná funkce i morfologie rekonstruovaného patra. Mohou přispět i kompenzační mechanismy, psychologická bariéra a nedostatek sebevědomí, vadný mezičelistní vztah, porucha dýchání, porucha polykání, slabost ústního svalu. Významnou může být mentální neschopnost nácviku či přítomnost jiných vad typu dysartrie či generalizované motorické poruchy. Finální porucha se tedy může projevit na úrovni výslovnosti, rezonance, barvy hlasu a plynulosti mluveného projevu. Reálně má v dospělosti 20-30% nemocných s rozštěpem potíže s mluvením, dané nazalitou hlasu a poruchou artikulace, což zhoršuje srozumitelnost řeči. Vývoj řeči je spojen s vývojem myšlení a osobností jedince. Podle Seemana lze rozlišit 2 období ve vývoji řeči u dítěte s rozštěpem. V prvním kojeneckém se prakticky neliší hlas a zvuk některých hlásek od zdravého jedince.

Ve druhém období hláskování a tvorby prvních slov se stává porucha řeči zjevná vývojem odchylných pohybů artikulačního svalstva a odchylným tvořením hlasu. Intenzita změn závisí na velikosti rozštěpové štěrbině a dalších prostorových poměrech v dutině ústní, nosní a nosohltanu. Výsledkem je sice špatná srozumitelnost v důsledku chybné výslovnosti, ale obsahová stránka vzhledem k věku je správná. Vývoj řeči je opožděn jen někdy. Je třeba zdůraznit, že primární je u rozštěpů porucha resonance a v jejím důsledku pak porucha artikulace. Základní tón lidského hlasu vzniká v hrtanu kmitáním hlasivek. Teprve rezonancí v prostorách nad glottis, tj. v supraglotickém prostoru, v hypofaryngu, mezofaryngu, nasofaryngu, dutině ústní a vedlejších dutinách nosních získává zabarvení lidského hlasu, zabarvení hlasu ženského nebo mužského a individuální barvu hlasu. Zde vznikají rovněž hláskotvorné zvuky, tzv. formanty, z nichž první, vznikající v hypofaryngu, a druhý, vznikající v dutině ústní, jsou důležité k sluchovému rozpoznání hlásky a další, jejichž počet je měnlivý, pak dodávají příslušné zabarvení. Jednotlivé hlásky pak vznikají vzájemným artikulačním kontaktem mluvidel v pěti artikulačních okřscích. Hlásky prvního artikulačního okřsku vznikají kontaktem mezi rty, nebo mezi rty a řezáky, hlásky druhého artikulačního okřsku mezi hrotem jazyka a horním alveolárním obloukem, hlásky třetího artikulačního okřsku mezi kořenem jazyka a přechodem tvrdého a měkkého patra, hlásky čtvrtého artikulačního okřsku, který čeština nevyužívá, mezi kořenem jazyka a zadní stěnou hltanu a hlásky pátého artikulačního okřsku jsou tvořeny hrtanovým rázem. Znamená to, že více než 97% řečových zvuků se vytváří v ústech. Podle míry kontaktu mluvidel při artikulaci se rozeznávají v zásadě hlásky ražené (exploziv) a třené (frikativy). Vzhledem k tomu, že nároky na těsnost velofaryngeálního závěru jsou největší u hlásek ražených (exploziv), jsou u rozštěpů patra tyto hlásky postiženy nejvíce a podle anatomické lokalizace artikulačního zdroje exploze pak nejvíce hlásky třetího artikulačního okřsku, pak druhého a nejméně prvního. Měkké patro je proto jednou z hlavních složek mluvidel, jehož anatomické odchylky mohou ovlivnit významně kvalitu artikulace hlásek, jejich zabarvení a tím i srozumitelnost řeči. Na ní se podílí i stěny faryngu. Funkci měkkého patra a stěn faryngu vyjadřuje velofaryngeální uzávěr. Proto je z hlediska řeči toto nejdůležitější místo chirurgické rekonstrukce.

Znamená to, že operace patra musí vést k dobrému mechanickému oddělení dutiny ústní a nosní i k rekonstrukci funkční svaloviny, která je schopna pohybu. V mechanickém oddělení se uplatní nejvíce délka rekonstruované ústní dutiny a velikost nasofaryngeálního prostoru. Nejjednodušeji je lze změřit na sádrových modelech otisků horní čelisti a patra. Důležitou je i funkce svaloviny VFU. Mezi svalstvo velofaryngeálního uzávěru patří m. levator veli palatini, m. azygos, m. constrictor pharyngis superior a m. palatopharyngeus, při čemž za nejvýznamnější se v současnosti považuje m. constrictor pharyngis superior a pohyb laterálních stěn faryngu, zásobené n. vagus, n. accessorius, n. facialis. Objektivní nález přináší EMG, kterým bylo také prokázána dvojitá inervace.⁴ Vyšetření EMG nehodnotí kvalitu VFU přímo, ale je suverénní v odhalování příčin, zejména v oblasti poruchy inervace a hybnosti svalstva. K diagnostice typu motorického postižení je nutno užít koncentrické jehlové elektrody, které díky své vysoké selektivitě umožňují registraci AP jednotlivých motorických jednotek a za patologických stavů i denervační aktivity jednotlivých svalových vláken.

Přes morfologicky dobré výsledky rekonstrukce totiž trpí v současnosti 20-30% dospělých s rozštěpem špatně srozumitelným či nepříjemně vnímaným mluveným projevem, což zhoršuje jejich osobní i profesionální uplatnění ve společnosti. Rehabilitace řeči v dospělosti a odstranění vad je však velmi obtížné. Pokud se totiž vyloučí jiné příčiny, jsou hlavním důvodem nevhodné artikulační návyky, trvající z doby útlého dětství, protože často vznikají již před rekonstrukcí. Za této situace je tak kromě operační metody významný nejen způsob a doba počátku nácviku řeči, ale především věk dítěte, kdy se vlastní rekonstrukce rozštěpu patra provádí. Je žádoucí, aby proběhla před tím, než dítě začíná mluvit a to je zhruba v jednom roce věku.

1.6.2 Logopedie

Ve vývoji řeči dětí s těžšími formami rozštěpů jsou oproti dětem zdravým některé zvláštnosti, vyplývající z organického poškození mluvidel. Některé dítě, ačkoli slovům rozumí, je není technicky schopno samo produkovat. Ke komunikaci pak používá posunky, gesta, mimiku a modulační faktory řeči.

Správná logopedická diagnostika palatolalie i ostatních poruch řeči je důležitá pro správný výběr terapeutických metod.

Proces léčby je dlouhodobý a probíhá prakticky od narození do dospělosti. Aktivním a rovnocenným členem terapeutického týmu jsou i rodiče dítěte.

Prevence palatolalie v širším slova smyslu spadá do oblasti medicíny a zejména lékařské genetiky, která se zaměřuje na předcházení vzniku vývojových vad. Významný podíl na prevenci má i včasný a úspěšný chirurgický zákrok. Logopedická prevence je součástí logopedické péče od počátku.

- **Primární logopedická prevence** předchází vzniku narušené komunikační schopnosti prostřednictvím osvětové činnosti.
- **Sekundární logopedická prevence** je zaměřena na předcházení nebo zabránění vzniku patologických fonačních, dechových, a artikulačních návyků a všech dalších faktorů zhoršujících stupeň palatolalie
- **Terciální logopedická prevence** je zaměřena na předcházení nežádoucích psychosociálních důsledků, které tato vývojová vada může druhotně vyvolávat.

Proto je nutno považovat za zásadní, aby rodiče i postižené dítě byli co nejdříve kontaktováni s klinickým logopedem a byla započata pravidelná léčba.

1.6.3 Audiologie

Otitis media secretorica (OMS) je nejčastější příčinou nedoslýchavosti u dětí v rozvinutých zemích. Jedná se o přítomnost sekretu ve středouší a mastoidálním systému v důsledku metaplasie sliznice při dlouhodobé zánětlivé iritaci bakteriální, virové či alergické. Její incidence je v rozštěpové populaci v důsledku obligátně špatné funkce tuby při malformaci patra signifikantně vyšší ve srovnání s normální populací. U rozštěpových pacientů se intermitentně vyskytuje až v 90% cca od 3 měsíců věku. OMS je také iniciálním stadiem chronické otitidy která může při trvající tubární dysfunkci dále progredovat přes adhezivně – retrakční proces až po rozvoj sinus cholesteatomu. Projevuje se převodní nedoslýchavostí lehkého až středního stupně a je jednou z příčin opožděného a problematického rozvoje řeči u těchto pacientů se všemi sociálními a jinými následky.

Rozvoj diagnostiky OMS souvisí s rozvojem otomikroskopického vyšetření v 70. letech 20. století a s rozvojem tympanometrie (metoda využívající měření compliance – poddajnosti převodního systému středouší, která je přirozeně zvýšená při přítomnosti viskózního sekretu).

Do této doby zůstávala OMS prakticky nepovšimnuta (a neřešena) jako jedna z příčin nedoslýchavosti v dětském věku.

Jednou z úloh otolaryngologa v rámci centra pro péči o rozštěpové vady je aktivní vyhledávání, diagnostika a léčba OMS a jejích dalších stadií včetně adhezivně retrakčních procesů a cholesteatomu.

Diagnostika OMS je postavena na jednoznačném otomikroskopickém nálezu perzistujícího sekretu nehnisavého charakteru ve středouší, dále na tympanometrickém nálezu B křivky reprezentujícím sníženou compliance středoušního převodního systému a nálezu převodní nedoslýchavosti v tónové audiometrii.

Léčba je vzhledem k výše uvedenému zaměřena na zlepšení aerační a drenážní funkce tuby nebo provzdušnění tuby alternativním způsobem (tympanostomie). Možnosti léčby jsou medikamentózní, fyzikální a chirurgické.

S úspěchem jsou užívána antibiotika podle citlivosti k eradikaci bakteriální infekce, je-li prokázána (40-60% podle různých pramenů), antihistaminika a dekonjescencia celková či lokální k zvýšení průchodnosti tuby při její obstrukci edematozní sliznicí. Kortikoidy a mukolytika jsou vzhledem k prokázané neefektivitě dnes již pouze historickým aspektem terapie OMS.

Také fyzikální léčba spočívá ve zlepšení aerace středouší transtubárně. Jedná se o aktivní léčbu tzv. autoinsuflací vzduchu – při nafukování balonku nosem dochází k aktivnímu zvýšení tlaku v nosohltanu a tubě a tím k zvýšenému provzdušnění středouší. Pasivní obdobou je tzv. Politzerace, kdy lékař balonkem vhání vzduch pacientovi do oblasti nosohltanu při uzavření patrohltanového uzávěru. Tato metoda je již považována za obsolentní.

Mezi chirurgickou léčbu patří adenotomie jako odstranění rezervoáru patogenů v nosohltanu a zároveň v některých případech odstranění příčiny obstrukce faryngeálního ústí tuby, plastické operace patra směřující k restituci fyziologických poměrů v nosohltanu a tympanostomie. Posledně jmenovaná metoda přichází v úvahu, pokud selžou ostatní způsoby léčby. Je limitována trváním epizody sekretorické otitidy alespoň 3 měsíce, což je signifikantní doba pro přechod choroby do dalších stadií. Jejím principem je indukce trubičky do bubínku, která vyrovnává tlak mezi okolním prostředím (zvukovodem) a středouším a tím zabezpečuje správnou aeraci středouší „bypassem“ nefunkční tuby.

1.7 Léčba rozštěpových vad

Způsob a časování chirurgické léčby u rozštěpů je stále diskutován. Problematika je považována celosvětově za tak důležitou, že v této subspecializaci funguje úzká mezinárodní spolupráce, do které je zařazena i ČR. Z hlediska časování operací bylo provedeno několik klinických studií.

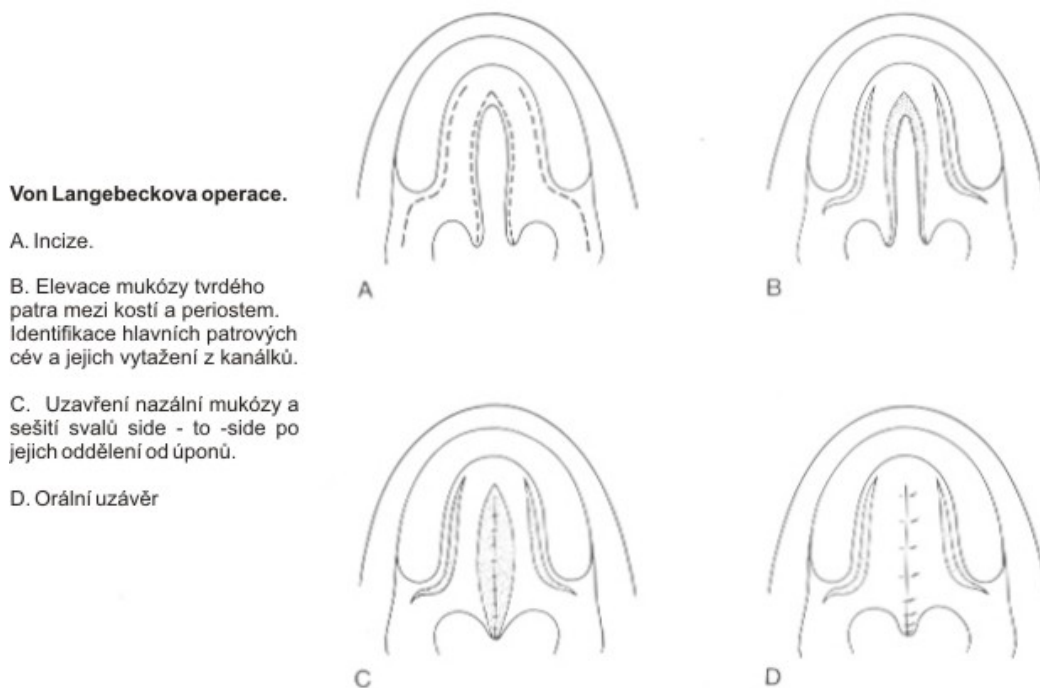
1.7.1 Historie

Historii chirurgické léčby přehledně popsal Blair. První zpráva o operaci rozštěpu rtu je z r. 390 př.nl. Z Číny. Jednotlivé operace se pak objevují prakticky v každé době. Od 2. poloviny 19. století pak způsobů chirurgické léčby přibývá a postupy jsou stále sofistikovanější. Od roku 1926 se odvíjí historie současných modifikací operací patra. Zcela zásadním přelomem bylo zasedání Royal Medical Society v Londýně, kde mimo jiné vystoupili Veau a Wardill. V roce 1937 modifikoval Kilner Wardillovu operaci přidáním Veauových principů. Tento postup se užívá dodnes i na Klinice plastické chirurgie FNKV. I přes mohutný vývoj nejen v operačních postupech, ale i přístrojovém vybavení nedokáže současná lékařská věda vadu zcela odstranit. Je však zapotřebí, aby léčba vedla k co možná dokonalému výsledku, neboť nedostatky vzhledu nemocného ve smyslu sekundární deformity a vadný mluvený projev ve smyslu zhoršené srozumitelnosti řeči anebo nepříjemně znějícího hlasu mohou být příčinou zhoršení uplatnění ve společnosti a snížení kvality života jinak zcela zdravého člověka.^{5, 6}

1.7.1.1 Typy operací

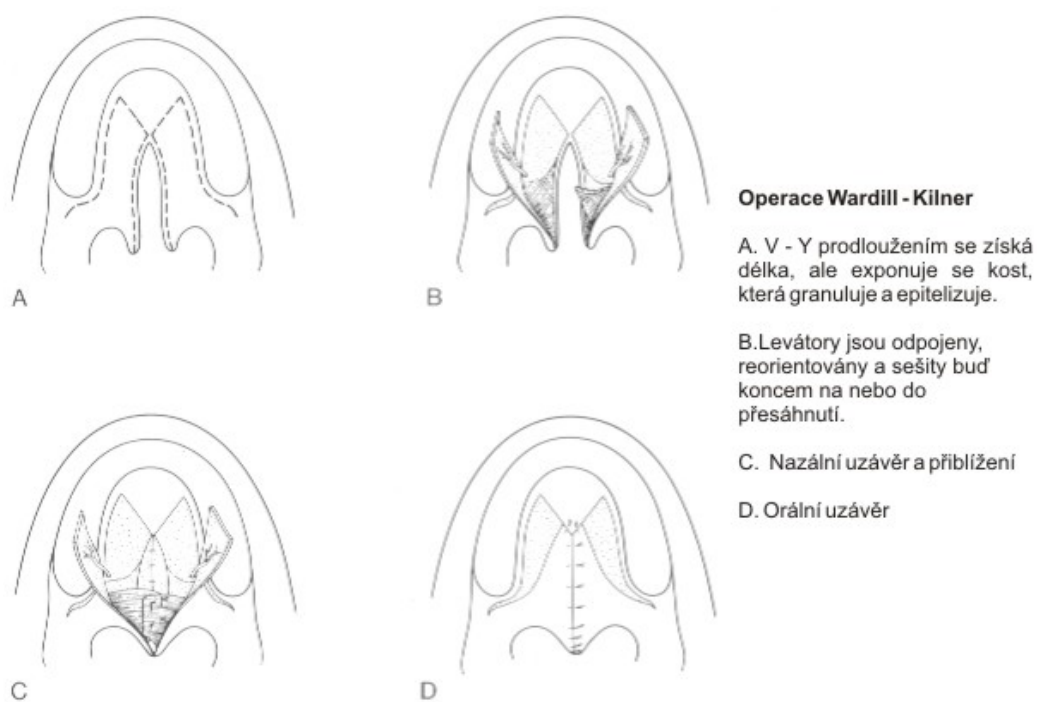
Jednou z prvních užívaných technik byla metoda podle Von Langebecka (1859, 1861). Operace spočívá v elevaci širokých mukoperiostálních laloků tvrdého patra. Jedná se o side – to – side přiblížení okrajů rozštěpu jak tvrdého, tak i měkkého patra, s odpojením zvedačů od jejich kostních úponů a s dlouhými laterálními incizemi k uvolnění napětí tkání. V této technice není použito prodlužujícího manévru.

Metoda byla pro svou malou účinnost vzhledem k velofaryngeální insuficienci a velký negativní vliv na růst horní čelisti opuštěna.



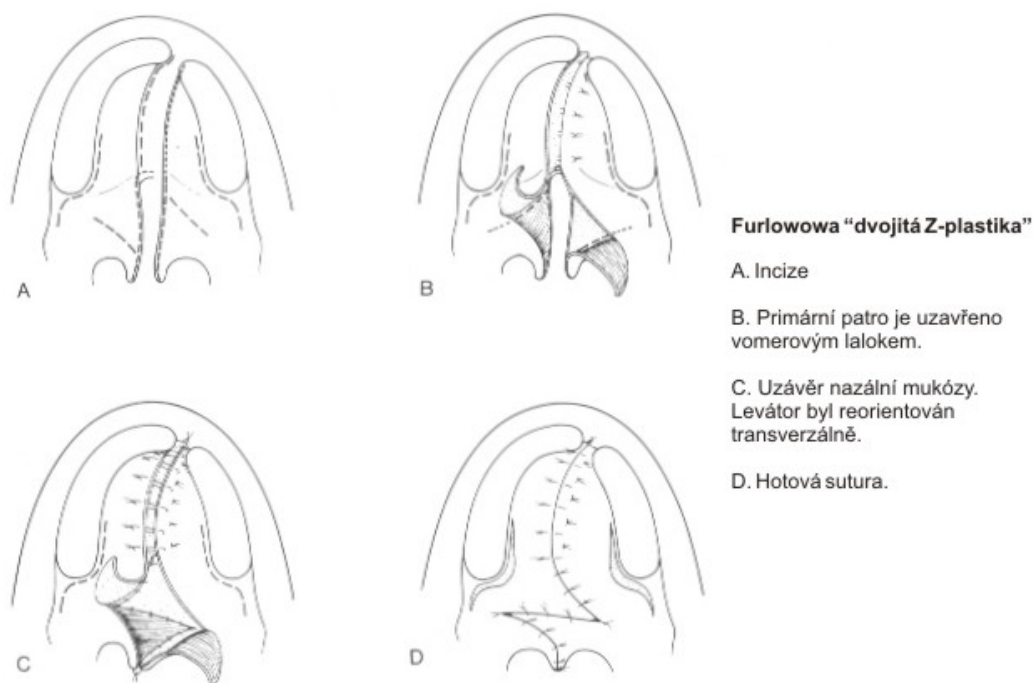
Obr. 2 Operace dle Langebecka

Na Klinice plastické chirurgie FN KV se užívá operační techniky dle Wardill – Kilnera. Na rozdíl od předchozí metody je to technika, při níž se prodlužuje předozadní rozměr patra, posunem tkání orálního mukoperiostu patra. Výhodou je prodloužení patra, ale membranózní kost, která zůstala holá po odstřížení tkání mukoperiostu, granuluje a epitelizuje se a zůstane jako fibrózní jizva, která může akcentovat poruchu v růstu maxily.



Obr. 3 Operace dle Wardill - Kilnera

Alternativou operačního postupu pro rozštěp měkkého patra je postup podle Furlowa. Furlowova „dvojitá Z“ operace se skládala ze dvou Z – plastik. Jedna se provádí na orální mukóze měkkého patra a druhá v opačném směru na nazální mukóze měkkého patra. Rozštěp tvrdého patra se uzavírá dodatečně pomocí vomerálního laloku. Výhodou této operace je prodloužení měkkého patra bez nutnosti vzniku podkovovité jizvy při zadním okraji alveolu, která by mohla způsobit až zastavení růstu maxily.⁷



Obr. 4 Operace dle Furlowa

1.7.2 Současnost

V současné době začíná chirurgická léčba rozštěpů obvykle v průběhu prvního roku života dítěte. Postupně řeší funkční a morfologické problémy v závislosti na postnatálním vývoji, zdravotním stavu a růstu postiženého. Protože na vrozený defekt navazuje hypoplazie celé postižené oblasti, je vhodné provést konečnou esteticko-chirurgickou úpravu teprve po ukončení vývoje, jinak dojde k rekurenci deformity a potřebě další intervence. Za nejnižší vhodný věk pro definitivní úpravu se obvykle považuje 15 roků u dívek a 16 roků u chlapců.

Základním principem pro finální korekci pacienta s rozštěpem je pochopení vzniku vady a rozdílu fyziognomie postiženého se vzhledem zdravého jedince.

Hlavním problémem je nedostatečný růst horní čelisti v anteriorním směru, který navázal na vrozený defekt a po určitých metodách palatoplastiky dosahuje v průměru jen jedné třetiny růstu zdravé čelisti.⁷ Způsobuje tak zkrácení a retruzi maxilly i progenní postavení mandibuly. Vzniká porucha sagitálních mezičelistních vztahů. Je oploštěn skeletární i měkký profil obličeje.

Podle jiných je hlavní příčinou postrozštěpové deformity zejména imbalance obličejového svalstva, zatímco hypoplazie a asymetrie skeletárního základu stojí až na druhém místě.

Situaci zhoršuje projizvení předchozími operacemi a zvýrazňuje kompenzatorní přerůstání mandibuly. Toto vše vede k obrazu pseudoprogenie.

Svou roli hraje i typ postižení. Není to jen otázka závažnosti, která se logicky nabízí, ale i zřetelný rozdíl ve vzhledu obličeje mezi postižením jedno a oboustranným. Jednostranná vada se většinou patologicky více uplatňuje z profilu, zatím co oboustranná je častěji více patrná z pohledu do tváře.

Výsledkem je vždy kombinovaný defekt tvrdých a měkkých tkání centrofaciální oblasti.

Proto je základním předpokladem trvalého výsledku finální úpravy primárně vyřešení skeletu a jeho proporcionality. Jedná se zejména o velikost, tvar a postavení čelistí s cílem dosáhnout dobrého mezičelistního vztahu a skusu spolu s rekonstrukcí chrupu.

1.7.2.1 Časnost operací

Studie, do které bylo zavzáto 108 dětí s rozštěpem patra, zkoumala závislost kvality řeči na časnosti primární operace patra. Pacienti ve skupině 1 byli operováni průměrně v 12,9 měsících (n=45), ve skupině 2 byli operováni průměrně v 18,5 měsících (n=18) a ve skupině 3 byli operováni průměrně ve 22,1 měsících (n=45). Znamky “rozštěpové mluvy” a stupeň poškození řeči byly zaznamenány. Hledané známky byly: hypernazalita, slyšitelné vysílání vzduchu nosem a neschopnost správně artikulovat spojená s velofaryngeální insuficiencí.

Postižení řeči bylo dále rozděleno do 3 podskupin, které kombinovaly znaky rozštěpové mluvy. Výsledky ukázaly, že děti operované ve věku mezi 12 a 18 měsíci byli signifikantně lepší v mluvení než děti operované později. Z těchto dětí bylo 46 hodnoceno jako s normální nebo s téměř normální řečí (73%), ve srovnání s 10 z těch, kteří byli primárně operováni po 22 měsících (22%).⁸

Z jiné studie, která byla provedena na 31 pacientech ve věku mezi 10 a 14 lety, operovaných v průměru v 7,9 měsících technikou dle Wardill – Klinera vyplynulo, že i když pacienti mají nějaké potíže s mluvením (nejčastěji hypernazalita, která byla u 7 pacientů střední nebo závažná) výskyt kompenzatorní artikulace byl velmi nízká a sami pacienti považují svou řeč za normální nebo téměř normální. Kromě samotných pacientů hodnotili řeč i 2 zkušení posluchači.⁹

1.7.2.2 Technika operací

Z hlediska použité techniky operace je též několik studií, které hodnotí výsledky v odstupu několika let.

Studie na 103 dětech s rozštěpem rtu a patra srovnávala 2 skupiny, které byly mezi 12 a 18 měsíci věku operovány rozdílnými typy operací. Skupina 1 (43 dětí) byla operována metodou dle Wardill - Kilnera a skupina B (60 dětí) modifikací dle Cronina. Obě skupiny dětí byly věku 6 let porovnávány s ohledem na kvalitu mluveného projevu, který byl hodnocen prostým poslechem, instrumentálním měřením nazalance a počtem potřebných velofaryngeálních laloků. Kvalita řeči byla hodnocena na základě vnímaných známek velofaryngeální insuficience (hypernazalita, slyšitelné vysílání vzduchu nosem, slabost exploziv a kompenzatorní artikulace.

Hypernazalita byla signifikantně častější ve skupině 1 (16/33, 48%) než ve skupině 2 (11/49, 22%) ($p = 0.01$). Počet velofaryngeálních laloků a výsledky měření nazalance získané z většiny jednotlivých testovacích vět byly u obou skupin stejné. Průměrná nazalance celého kompletu testovacích vět byla signifikantně vyšší ve skupině 2.¹⁰

Jiná studie, která porovnávala také tyto dva typy operace byla provedena na 77 pacientech. Ve skupině 1 (operace dle Wardill-Kilnera) bylo 43 pacientů a ve skupině 2 (modifikace dle Cronina) bylo 34 pacientů. Jejich řeč byla zaznamenána a hodnocena 3 kvalifikovanými posluchači a hypernazalita byla hodnocena podle 4 publikovaných indexů nazality. Ve skupině 2 dosáhlo normální rezonance více pacientů než ve skupině 1.¹¹

Podle studie provedené na klinice plastické chirurgie nemocnice v Kalkatě lze při použití techniky dle Furlowa místo techniky dle Veau – Wardill - Kilnera dosáhnout lepších výsledků nejen v kvalitě řeči, ale i v dalších sledovaných znacích, jako je větší délka patra, pokles nazální regurgitace, zmenšení velofaryngeální insuficience a počtu pooperačních fistul, lepší sluch a menší negativní ovlivnění růstu horní čelisti.

Studie byla provedena na 63 pacientech od července 2000 do února 2005. Technika dle Furlowa nabídla lepší výsledky i bez ohledu na věk, typ rozštěpu a rozsah rozštěpu.¹²

1.8 Prevence

Prevence rozštěpů může být aktivní nebo pasivní, empirická nebo na základě vědeckých principů. Výběr preventivních opatření závisí od stupně znalostí a možností jejich manipulace.

Jako většina defektů reprezentují rozštěpy heterogenní skupinu. Rozštěpy mohou být způsobeny alterací bezpočtu biochemických pochodů v kritickém období. Není zde jeden etiologický faktor a není jedna příčina vzniku rozštěpů a není žádné jedno preventivní opatření.

Pro dnešní dobu se zdá neuvěřitelné, že v roce 1957 publikoval F. Burian údaj, že začátkem 20. století se dožívalo dospělosti pouze 15% nemocných s rozštěpem. Ovšem v době publikace již toto číslo bylo 90%, v současnosti je to prakticky 100 %, pominou-li se jiné příčiny úmrtí. Burian byl významným stoupencem prevence. Protože neznal přesnou příčinu vzniku, uvažoval na svou dobu vysoce avantgardně i možnost antikoncepce, sterilizace ba dokonce umělé přerušování těhotenství u rizikových žen. Ani v současnosti není odstranitelná přesná příčina vzniku této vady.

Etiologie kongenitálních rozštěpů koresponduje se všemi kongenitálními malformacemi. Z malformovaných živě narozených novorozenců jde 5% na konto cytogenetických onemocnění, 15-20% se projevuje mendelovskou dědičností nebo vychází z čerstvých spontánních mutací. V 10% je příčina v zevních faktorech a v 65-70% je neznámá etiologie. Zdá se tedy, že léčit nebo preventivně působit nějakým způsobem lze pouze u 1/3 malformací. Stejně tak i u rozštěpů. Protože etiologie je hypoteticky polygenní, multifaktoriální, tedy vycházející ze spoluúčasti několika zevních faktorů, mohou být preventivní opatření doporučena všem rizikovým rodinám. Jsou celkového nebo individuálního charakteru specifického pro jednotlivý případ. Individuální preventivní opatření jsou na základě anamnestických dat od minulého narození poškozeného dítěte a podle typu rozštěpu. Pouze 30% rizikových rodin lze rozdělit do dvou hlavních etiologických skupin - příčina genetická a vlivy zevního prostředí. Většina těchto případů má příčinu smíšenou.

V důsledku toho ve speciálních případech výběr pohlaví dítěte před narozením může snížit riziko (selekce spermií, pre-, postovulační koncepce, jiné možnosti určení pohlaví později v těhotenství – 3D ultrazvuk, amniocentéza, biopsie choria). Podobně přítomnost rozštěpu u rodičů nebo blízkém příbuzenstvu indikuje účast genetických faktorů. Jsou zde i jiné alarmující morfogenetické alterace – mikroformy (zdvojená uvula, jizva horního rtu.) Nicméně případy s negativní rodinnou anamnézou představují největší počet rodin, a to 80%.

2 Cíl práce

Cílem práce je porovnání a analýza morfologie patra nemocných s rozštěpem a zdravých jedinců v ranné dospělosti, která pomůže objektivizovat důvody poruchy řeči. Na základě výsledků je možno hodnotit dosud užívanou operaci i její timing vzhledem k dosažené délce rekonstruovaného patra a nasofaryngeálního prostoru.

3 Materiál

Na základě předchozích výzkumných úkolů bylo vytipována skupina 47 probandů, vysoce motivovaných adolescentů, kteří byli od počátku léčby v péči Kliniky plastické chirurgie FN Královské Vinohrady v Praze. Mezi podmínky zařazení do vyšetřované skupiny patřily:

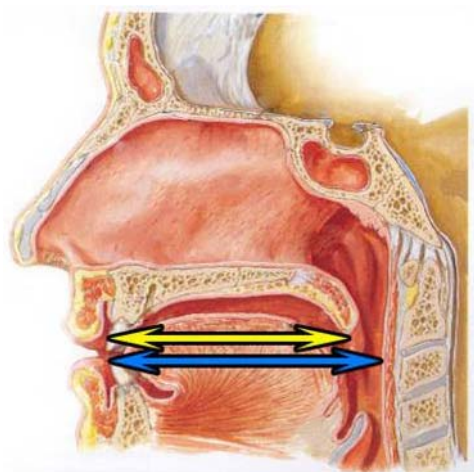
- diagnóza: úplný jednostranný či oboustranný rozštěp, tedy postižení primárního a sekundárního patra
- věk 15-25 roků
- osobní motivace k vyšetření i rehabilitaci
- vyloučení koincidence významných vedlejších poruch zvl. sluchu, poruchy mezičelistního vztahu a jakýkoliv druh neschopnosti spolupráce

Byl sledován věk, pohlaví, diagnóza, zda byla provedena tonsilektomie, věk a použití faryngeálního laloku při rekonstrukci patra.

Jejich nález byl porovnán s kontrolními skupinami. Norma byla vytvořena ze zdravých dobrovolníků (k1=19). Další kontrolní skupinu tvořili nemocní s izolovaným postižením primárního patra (k2=8).

4 Metodika

Morfologie patra byla hodnocena přímým měřením probandů i kontrol. Za fonace hlásky A byla pomocí posuvného kalibrovaného měřítka Vernier Caliper měřena délka patra mezi referenčními body: laterální vestibulární okraj incizární hrany horního velkého řezáku a zadní hrana patra parauvulárně, délka dutiny ústní mezi referenčními body: laterální vestibulární okraj incizární hrany horního velkého řezáku a zadní stěna orofaryngu. Délka nazofaryngeálního prostoru byla vypočtena jako rozdíl mezi získanými hodnotami.



Obr. 5 Měřené rozměry

Pro statistické zpracování antropometrických údajů o délce patra byl použit předpoklad normality naměřených výsledků. Odchylka dat od normality byla ověřena pomocí Kolmogorov-Smirnovova ($P=0,557$). Pro analýzu dat byla provedena reparametrizace naměřených hodnot, tj. průměr z levé a pravé „délky“ nazvané $_pru$ a absolutní hodnota rozdílu těchto dvou délek nazvané $_dif$ s cílem dosáhnou přesnějšího popisu. Při této reparametrizaci nedochází k žádné ztrátě informace, naopak se snižuje korelovanost sledovaných charakteristik.

Pro vlastní analýzu byl použit obecný lineární model a Duncanův test pro porovnání skupin sledovaných jedinců. Tento postup byl zvolen s cílem testovat rozdíly mezi jednotlivými „DG“ s cílem vyloučit rušivý vliv pohlaví.

Testy byly ověřovány na 5%-ní hladině významnosti.

Statistické výpočty byly provedeny pomocí programového vybavení SPSS for Win v.13.

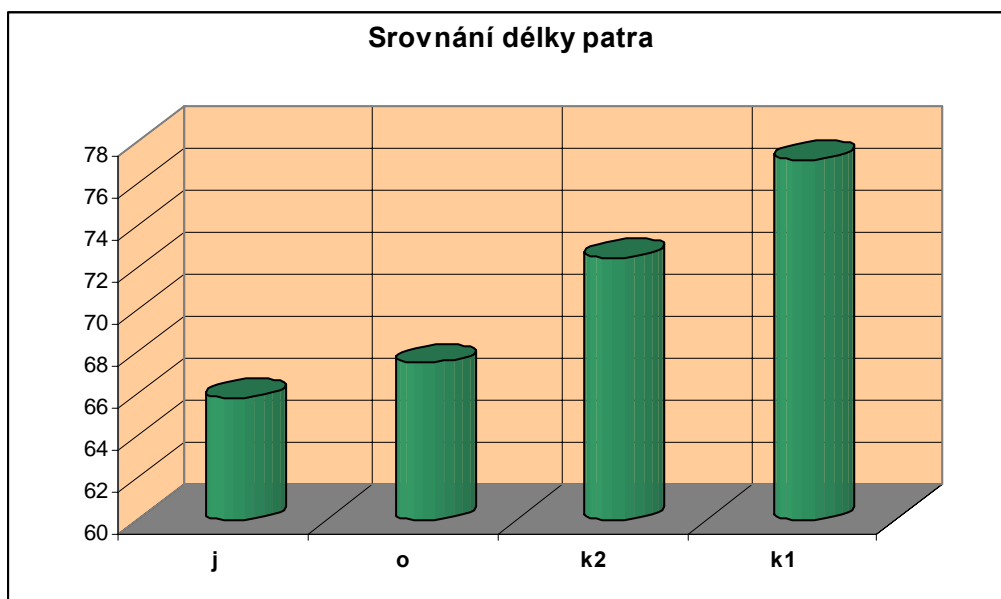
5 Výsledky

K 30. 6. 2006 bylo vyšetřeno 47 probandů. Zkoumaní nemocní ($n = 47$) byli ve věkovém průměru 19,7 roku, skladbou 21 žen a 26 mužů, diagnózou 34 jednostranný úplný rozštěp, 13 oboustranný úplný rozštěp. U sledované skupiny byla provedena rekonstrukce rtu metodou Tennison Randall (jednostranná vada) nebo Veau (oboustranná vada) průměrně ve věku 8,3 měsíce. Rekonstrukce patra metodou podle Wardill - Kilnera byla provedena průměrně ve věku 54,7 měsíce, u 38 doplněná v jedné době faryngálním lalokem. Kromě těchto výkonů ještě nemocní absolvovali další operace (např. korekce rtu a nosu, rekonstrukci alveolu, uzávěr píštěle mezi dutinou ústní a nosní aj.) Celkový průměrný počet operačních výkonů byl 4,275.

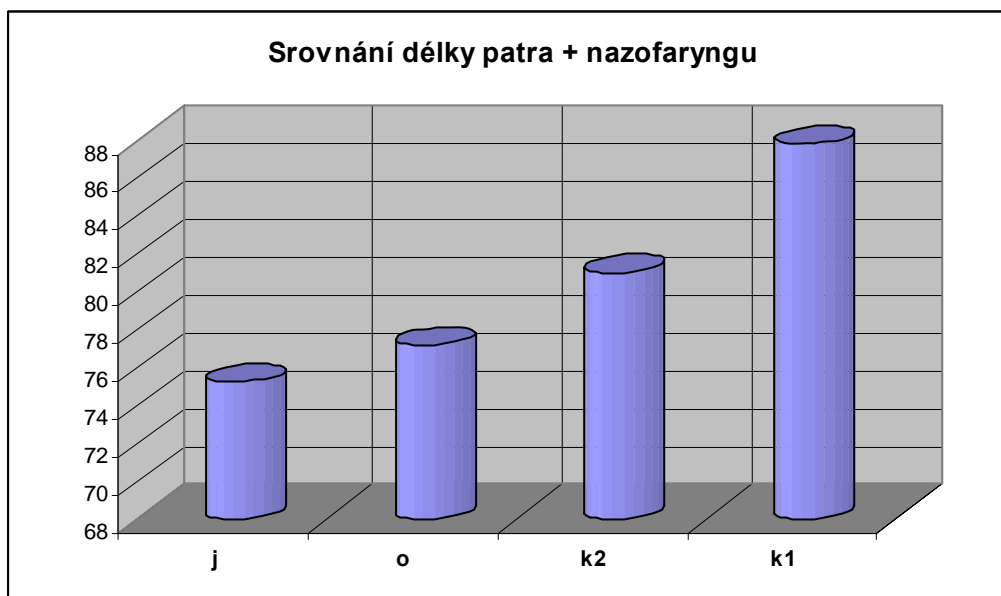
Nemocní byli rozděleni do dvou skupin podle závažnosti vady. Jednostranné postižení je označeno ($n=33$), oboustranná vada ($n=14$).

Jejich nález byl porovnán s vytvořenou normou. Ta byla získána vyšetřením zdravých dobrovolníků ($n=19$) obdobného pohlaví, věkové skupiny a vzdělání. Zároveň byli probandi porovnání s pacienty s izolovaným postižením primárního patra ($n=8$).

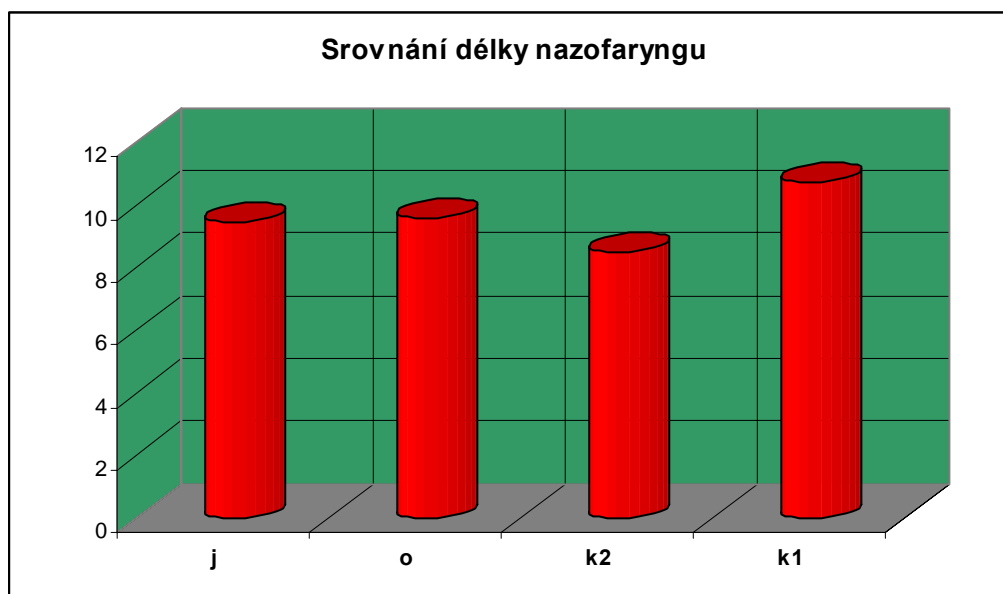
Statisticky významné rozdíly jsou pouze u průměrné délky A a B v obou případech ale není významný rozdíl mezi jedno a dvoustranným rozštěpem viz tabulky s průměry pro skupiny. Vzhledem k významným rozdílům sledovaných parametrů mezi muži a ženami, které jsou logicky dány jejich velikostní odlišností byla provedena adjustace na vliv pohlaví.



Obr. 6 Graf srovnání průměrů délek patra



Obr. 7 Srovnání průměrů délek patra + nazofaryngeálního prostoru



Obr. 8 Srovnání průměrů délek nazofaryngeálního prostoru

Výsledky statistického hodnocení

sss	N	lap Duncan		
		Subset		
		1	2	3
j	33	65,42		
o	14	67,74		
k2	8		72,56	
k1	19			77,21
Sig.		,316	1,000	1,000

Means for groups in homogeneous subsets are displayed.
 Based on Type III Sum of Squares
 The error term is Mean Square(Error) = 37,802.
 a Uses Harmonic Mean Sample Size = 14,318.
 b The group sizes are unequal. The harmonic mean of the group sizes is used. Type I error levels are not guaranteed.
 c Alpha = ,05.

2a 1 Duncan				
sss	N	Subset		
		1	2	3
j	33	66,109		
o	14	67,121		
k2	8		72,325	
k1	19			76,895
Sig.		,628	1,000	1,000
Means for groups in homogeneous subsets are displayed. Based on Type III Sum of Squares The error term is Mean Square(Error) = 31,016.				
a Uses Harmonic Mean Sample Size = 14,318.				
b The group sizes are unequal. The harmonic mean of the group sizes is used. Type I error levels are not guaranteed.				
c Alpha = ,05.				

2b p Duncan				
sss	N	Subset		
		1	2	3
j	33	75,582		
o	14	77,200	77,200	
k2	8		80,825	
k1	19			87,789
Sig.		,490	,125	1,000
Means for groups in homogeneous subsets are displayed. Based on Type III Sum of Squares The error term is Mean Square(Error) = 38,886.				
a Uses Harmonic Mean Sample Size = 14,318.				
b The group sizes are unequal. The harmonic mean of the group sizes is used. Type I error levels are not guaranteed.				
c Alpha = ,05.				

1b 1 Duncan				
sss	N	Subset		
		1	2	3
j	33	74,812		
o	14	77,014	77,014	
k2	8		81,075	
k1	19			87,737
Sig.		,355	,091	1,000
Means for groups in homogeneous subsets are displayed. Based on Type III Sum of Squares The error term is Mean Square(Error) = 40,013.				
a Uses Harmonic Mean Sample Size = 14,318.				
b The group sizes are unequal. The harmonic mean of the group sizes is used. Type I error levels are not guaranteed.				
c Alpha = ,05.				

6 Diskuze

Porucha hlasu ve smyslu palatolalie i další rezonanční změny barvy hlasu včetně hyperkinetické dysfonie značně záleží také na tom, jakým jazykem dítě mluví. Například v angličtině jsou nosovými zvuky pouze m, n a ing. Pro ostatní orální zvuky je zapotřebí oddělení dutin, či dokonce zmenšení prostoru faryngeálním lalokem. U anglicky hovořících jedinců je potřeba této augmentace ve 20-30%. Požadavky češtiny jsou však výrazně vyšší. Rozlišení nasálních a nenazálních zvuků je jedním z distinktivních rysů českého jazyka. To znamená, že přítomnost jakékoliv nazality ve hlase (vyjma vlastních nazálů) je českým posluchačem vnímána jako patologická otevřená huhňavost. To na klinice plastické chirurgie v Praze vedlo v minulosti k obligatorní faryngofixaci u prakticky všech nemocných. Tím bylo nutné posunout věk rekonstrukce patra až do předškolní doby. Průměrný věk rekonstrukce patra u dnešních 15-25 letých, operovaných na Klinice plastické chirurgie v Praze je 5,3 roků (4-6,7). Tento pozdní timing měl zdůvodnění i v tom, že radikální postupy sice lépe a jednorázově plní potřebu rekonstrukce, ale jsou často příčinou zhoršení hypoplazie horní čelisti. Dokonce není ani výjimkou úplné zastavení růstu (Šmahel). Dalším důležitým momentem je vyšší nemocnost dětí s rozštěpem, zejména zánětlivými onemocněními horních cest dýchacích, která vede i k opakovaným odkladům operace.

Na druhou stranu již mezi 1. a 2. rokem vznikají stereotypy tvorby řeči. Proto má nácvik řeči do 3 let lepší výsledky než v době pozdější.⁶

Způsob chirurgické léčby u rozštěpů je stále diskutován. Žádoucí je takový způsob a načasování operace, který vede k dobře fungujícímu morfologickému výsledku, negativně neovlivní vývoj horní čelisti a umožní včasnou správnou rehabilitaci řeči.

7 Závěr

V současnosti trpí 20-30% dospělých s rozštěpem špatně srozumitelnou či nepříjemně vnímanou řečí. Tvorba řeči vyžaduje do možná nejčasnější a dokonalou rekonstrukci patra, nicméně pro vývoj horní čelisti radikální metoda i časný timing rekonstrukce představují výrazně záporný vliv. Zkoumaný soubor byl operován v průměrném věku 5,3 let, ve 100% metodou podle Wardill-Killnera s fixací faryngeálním lalokem. Tonzilektomie byla provedena u 20 pacientů. Probandi (p=47) byli porovnáni s dvěma kontrolními skupinami. Jednu představovali zdraví jedinci (k1=19) a druhou nemocní s rozštěpem pouze primárního patra (k2=8). Naměřené rozměry délky patra a délky dutiny ústní probandů získané přímou antropometrií byly statisticky významně odlišné jak od první kontrolní skupiny zdravých jedinců (k1), tak druhé kontrolní skupiny postižených pouze rozštěpem primárního patra (k2). Statisticky významně se ale také liší sledované parametry mezi k a n. Přesto však samozřejmě řeč u těchto nemocných (k2) ve smyslu palatolalie postižená není. Z výsledků lze usoudit, že rozštěp vždy negativně ovlivní délku horní čelisti a patra. Protože není statisticky signifikantní rozdíl mezi celkovou jednostrannou a oboustrannou vadou, lze konstatovat, že se na tomto dalším zkrácení podílí nejen samotná vada a její závažnost, ale i vlastní rekonstrukční operace patra. Proto pro možnost posunu timingu operace rozštěpu patra do nízké věkové skupiny (doba do 1 roku věku) je nutno volit metodu, která nebude ovlivňovat negativně růst horní čelisti, tedy takovou, která se vyhne vytvoření podkovovité jizvy při zadní bazi alveolu a fixaci k zadní stěně faryngu. Toto časování je pro rehabilitaci řeči, která začíná tvořit právě v uvedeném období, velmi důležité, neboť může zabránit v době před rekonstrukcí vzniku nevhodných dynamických stereotypů. Přecvičení je sice možné, nicméně vždy velmi obtížné a náročné.

8 Souhrn

Rozštěpy rtu a patra představují jednu z nejčastějších vrozených vývojových vad. Protože v současnosti závisí 85% povolání na dorozumění a výměně informací, je důležitý rozbor příčin poruchy tvorby řeči, neboť má 20-30% nemocných s rozštěpem v dospělosti tyto potíže. Cíleně vybraný soubor nemocných s celkovým rozštěpem rtu a patra (n=47) byl vyšetřen s ohledem na morfologii rekonstruovaného patra. Všichni byli mentálně schopni nácviku, neudávali poruchu sluchu, měli dobrý chrup i vyhovující mezičelistní vztah a zájem na spolupráci. Primární rekonstrukce rtu byla provedena průměrně ve věku 8,4 měsíce a rekonstrukce patra ve průměrném věku 54,9 měsíce. Rekonstrukce rtu byla operována metodou podle Tennison-Randalla u jednostranných postižení, metodou dle Veau u oboustranných vad. Rekonstrukce patra byla vždy provedena metodou podle Wardill-Kilnera s fixací faryngálním lalokem. Probandi (n=47) byli porovnání s dvěma kontrolními skupinami. Jednu představovali zcela zdraví jedinci (k1=19) a druhou nemocní s rozštěpem primárního patra (k2=8). Naměřené rozměry délky patra a délky dutiny ústní probandů získané přímou antropometrií byly statisticky významně odlišné jak od první kontrolní skupiny zdravých jedinců (k1), tak druhé kontrolní skupiny postižených pouze rozštěpem primárního patra (k2). Statisticky významně se ale také liší sledované parametry mezi k a n. Přesto však samozřejmě řeč u těchto nemocných (k2) ve smyslu palatolalie postižená není. Z výsledků lze usoudit, že rozštěp vždy negativně ovlivní délku horní čelisti a patra. Protože není statisticky signifikantní rozdíl mezi celkovou jednostrannou a oboustrannou vadou, lze konstatovat, že se na tomto dalším zkrácení podílí nejen závažnost samotné vady, ale i rekonstrukční operace patra.

Rozdíl mezi zdravými kontrolami, skupinou postižení primárního patra a probandy je 11,29 mm u pacientů s jednostranným rozštěpem (dále jen PJR) a 9,62 mm u pacientů s oboustranným rozštěpem (dále jen POR), resp. 6,68 mm u PJR a 5,01 mm u POR v délce patra, v délce patra až k zadní stěně faryngu (včetně nazofaryngeálního prostoru) je rozdíl 12,57 mm u PJR a 10,66 mm u POR, resp. 5,75 mm u PJR a 3,84 u POR a délka nazofaryngeálního prostoru je u POR kratší o 1,29 mm a o 1,13 mm kratší u POR proti zdravým jedincům. U kontrol s rozštěpem primárního patra je délka nazofaryngeálního prostoru kratší o 0,93 mm proti PJR a 1,08 mm u POR. Proto pro možnost posunu timingu operace rozštěpu patra do nízké věkové skupiny (doba do 1 roku věku) je nutno volit metodu, která nebude ovlivňovat negativně růst horní čelisti, tedy takovou, která se vyhne vytvoření podkovovité jizvy při zadní bazi alveolu a fixaci k zadní stěně faryngu.

Toto časování je pro rehabilitaci řeči, která začíná tvořit právě v uvedeném období, velmi důležité, neboť může zabránit v době před rekonstrukcí vzniku nevhodných dynamických stereotypů. Přecvičení je sice možné, nicméně vždy velmi obtížné a náročné.

9 Summary

Cleft lips and palates are among the most frequent congenital faults. 85% of professions currently depend on communication and the sharing of information. As 20-30% of patients with clefts have disorders of speech formation in adulthood, the analysis of its causes is important. Target group of patients with cleft palate and harelip (n=47) was examined due to functional morphology of speech structures. All of them were able to speech training, had good hearing, jaw relations and were interested in cooperation. Primary reconstruction was made in average at the age of 8.3 month and reconstruction of palate was made in average at the age of 54.7 months. Reconstruction of harelip was made by Tennison – Randall technique in patients with one sided cleft, in patients with two sided cleft was made by Veau technique. Reconstruction of palate was always made by technique of Wardill – Kilner with pharyngeal flap fixation. Followed patients (n=47) were compared with two control groups. In first group were people without any affection (k1=19) and in the second group were patient with cleft of primary palate (k2=8). Measured length of palate and oral cavity obtained by direct anthropometry was significantly different from the first control group (k1) of healthy people and also from the second control group (k2) with cleft of primary palate. There is also significant difference between two control groups. In spite of there is no speech disorder like palatolalia in the group of patient with the cleft of primary palate. From the result we can presume that the cleft is always negative influence for length of palate and maxilla. Because there is no significant difference between unilateral and bilateral defect we can state that this shorten of palate and maxilla is also due to reconstruction operation made on palate. Therefore for chance to move the time of operation to early year of age (1 year and younger) is necessary to choose the method, which will not negatively influence the growth of maxilla, then method which will avoid the horseshoe scar at back basis of alveolus and fixation to back wall of pharynx. Difference in length of palate between group k1 and patients with one-sided palate cleft (PJR) is

11,29 mm and between patients with two-sided cleft (POR) 9,62 mm. In comparison with group k2 is the difference 6,68 mm (PJR) and 5,01 mm (POR). In the length of palate together with nazopharyngx is the difference 12,57 mm (PJR) and 10,66 mm (POR) in comparison with k1. In comparison with group k2 is the difference 5,75 mm (PJR) and 3,84 mm (POR). The difference in length of nasopharyngeal space is 1,29 mm (PJR) and 1,13 mm (POR) in comparison with k1. In comparison with group k2 is the same diameter longer in group of PJR (0,93 mm) and also in group of POR (1,08 mm).

Timing is very important for rehabilitation of speech, because it can prevent before the reconstruction rising of unsuitable dynamic stereotypes. Retraining is possible but always very demanding and difficult.

10 Zdroje

- ¹ PETERKA, M. et al. Incidence of orofacial clefts in Bohemia (Czech Republic). *Acta Chir. Plast.*, 1995, vol. 37, no.4, p. 122-126.
- ² McCARTHY, J. *Plastic Surgery. Vol. 4. Cleft Lip and Palate and Cranofacial Anomalies*. Philadelphia [etc.] : W.B. Saunders, 1990. s.2437-3174. ISBN 0-7216-2545-2
- ³ *Moustache Reconstruction in Cleft Patients*. DUŠKOVÁ, M. et al. 2003. Sydney: Sydney. Abstr. ANZ Journal of Surgery. ISSN 1445-1433.
- ⁴ SEDLÁČKOVÁ, E., LAŠTOVKA, M., ŠRAM, F. Contribution to Knowledge of Soft Palate Innervation. *Folia Phoniatica*, 1973, vol. 25, p. 434-441.
- ⁵ VOHRADNÍK, M. *Poruchy řečové komunikace u velofaryngeální insuficience : hlas, řeč a sluch u dětí s rozštěpovými vadami obličeje*. Dolní Břežany : Scriptorium, 2001. 134 s. ISBN 80-86197-24-7.
- ⁶ DUŠKOVÁ, M. et al. *Korelace mezi výsledkem chirurgické léčby a tvorbou řeči u dospívajících nemocných s rozštěpem*. Praha : 3. lékařská fakulta UK, 2006. Závěrečná zpráva výzkumného úkolu IGA MZČR NR 8089-3.
- ⁷ ŠMAHEL, Z., MÜLLEROVÁ, Ž.: Růst a vývoj II Vývojové změny a jejich význam pro léčbu. *Česká Stomatologie*, 2000, Vol.100, č. 2.,str. 44-55,
- ⁸ HAAPANEN, ML., RANTALA, SL., Correlation between the age at repair and speech outcome in patients with isolated cleft palate, *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg.*, 1992, vol.26, no.1, p.71-8.
- ⁹ LOHMANDER-AGERSKOV, A.et al. Assessment of speech in children after repair of isolated cleft palate, *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg.*, 1993, vol. 27, no.4, p.307-10.

¹⁰ HAAPANEN, ML. Effect of method of cleft palate repair on the quality of speech at the age of 6 years, *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg.*, 1995, vol. 29, no.3, p.245-50.

¹¹ HAAPANEN, ML., RINTALA, AE. Comparison of quality of speech after Veau-Wardill-Kilner pushback operation and the Cronin modification in the primary treatment of cleft palate, *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg.*, 1993, vol. 27, no.2, p.113-8.

¹² RAVISHANKER, R. Furlow's palatoplasty for cleft palate repair, *Medical Journal Armed Forces India*, 2006, vol.62, no.3, p. 239-242.

MYKLEBUST, O., ABYHOLM, FE. Speech Results in CLP Patients Operated on with a von Langenbeck Palatal Closure, *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg.*, 1989, vol.23, p.71-4.

HOLTMANN, B., WRAY, R.C., WEEKS, P.M. A Comparison of Three Techniques of Palatorrhaphy: Early Speech Results. *Ann Plast Surg.*, 1984, vol.6, p. 514-8.

YSUNZA, A. et al. Speech Outcome and Maxillary Growth in Patients with Unilateral Complete Cleft Lip/Palate Operated on at 6 versus 12 months of Age. *Plast Reconstr Surg.*, 1998, vol.102, no.3, p.675-9.

BICKNELL, S., McFADDEN, L.R., CURRAN, J.B. Frequency of Pharyngoplasty after Primary Repair of Cleft Palate. *J Can Dent Assoc.*, 2002, vol. 68, no.11, p.688-92.

COSMAN, B., FALK, A.S. Delayed Hard Palate Repair and Speech Deficiencies: a Cautionary Report. *Cleft Palate J.*, 1980, vol.17, no.1, p.27-33.

COPELAND, M. The Effects of Very Early Palatal Repair on Speech. *Br J Plast Surg.*, 1990, vol.43, no.6, p.676-82.

DORF, D.S., CURTIN, J.W. Early Cleft Palate Repair and Speech Outcome. *Plast Reconstr Surg.*, 1982, vol. 70, no.1, p.74-81.

WILLIAMS, A.C. et al. Influence of Surgeon's Experience on Speech Outcome in Cleft Lip and Palate. *Lancet*, 1999, vol.13, no.354, p.1697-8.

PINBOROUGH-ZIMMERMANN, J. Articulation and Nasality Changes Resulting from Sustained Palatal Fistula Obturation. *Cleft Palate Craniofac J.*, 1998, vol.35, no.1, p.81-7.

RANDÁL, P. Palatal Length in Cleft Palate as a Predictor of Speech Outcome. *Plast Reconstr Surg.*, 2000, vol.106, no.6, p.1254-9

WITT, P.D. et al. Speech Outcome Following Palatoplasty in Primary School Children: Do Lay Peer Observers Agree with Speech Pathologists? *Plast Reconstr Surg.*, 1996, vol.98, no.6, p.958-65.

BURIAN, F. *Chirurgie rozštěpů patra a rtu*. Praha : Státní zdravotnické nakladatelství, 1954. 302 s.

VAN LIERDE, K.M. et al. Effect of Cleft Type on Overall Speech Intelligibility and Resonance. *Folia Phoniater Logop.*, 2002,54(3),158-68.

ROHRICH, R.J. et al. Optimal Timing of Cleft Palate Closure. *Plast Reconstr Surg.*, 2000, vol.106, no.2, p.413-2

KOŤOVÁ, M. *Vývoj a růst orofaciální soustavy*. Praha, 2002. Dizertační kandidátská práce.

CLIFFORD, E.,ROCKER ,E.C., POPE, B.A. Psychological Findings of 98 Cleft Lip-Palate Children. *Plast. Reconstructive Surgery*, 1972, vol.50, no.3, p.234-7.

DUŠKOVÁ, M., HONZÁK, R. Problematika psychopatologie u nemocných v estetické plastické chirurgii. *Praktický lékař*, 1997, roč.10, č.77, str. 497-499.

DUŠKOVÁ, M. et al. *Korelace mezi výsledkem chirurgické léčby a tvorbou řeči u dospívajících nemocných s rozštěpem*. Praha : 3. lékařská fakulta UK, 2004. Průběžná zpráva výzkumného projektu IGA MZČR NR 8089-3.

DUŠKOVÁ, M. et al. *Sekundární chirurgická a ortodonticko-protetická léčba u dospělých nemocných s rozštěpem rtu a patra*. Praha : 3. lékařská fakulta UK, 2003. Závěrečná zpráva výzkumného projektu IGA MZČR NK 6653-3.