

Rozštěpy obličejů patří mezi nejčastější vrozené vývojové vady. Jejich incidence se pohybuje 1 na 500- 550 narozených dětí. Etiologické faktory jsou různorodé. Nejčastěji vznik rozštěpových vad způsobují genetické faktory spolu s faktory prostředí.

Mezi genetické faktory patří pohlaví dítěte a genetické dispozice. Bylo objeveno několik kandidátských genů, které mají vliv na vývoj orofaciálního komplexu. Tyto geny jsou např. TGF α , RARA, BCL3, DLX2, MSX1, TGFB3.

Faktory prostředí jsou obezita matky, kouření matky, konzumace alkoholu, stav výživy matky, hypervitaminóza A, nedostatek kyseliny listové, působení škodlivin v zaměstnání a prostředí, medikace teratogenně působícími léky, infekce matky, hypertermie, působení ionizujícího záření a vliv stresu.

Mechanismem zvýšeného rizika vzniku vad u obezity matky může být nepoznaný diabetes s hyperglykemií a hyperinsulinismem, hyperestrinismus a nedostatek kyseliny listové, jejíž potřeba je u obesních žen zvýšená.

Studie zabývající se vlivem kouření matky na vznik rozštěpových vad nejsou ve svých výsledcích konsistentní.

Konzumace alkoholu byla opakovaně prokázána jako riziková, přičemž nebyla zjištěna závislost na velikosti dávky. Zvýšený výskyt je evidentní v rámci fetálního alkoholového syndromu.

Kvalita výživy matky, zvláště nedostatečný příjem vlákniny, vitamínů, především vitamínu B 6, C a kyseliny listové, minerálů, kvalitních bílkovin a tuků, ale také nadbytečný příjem některých živin, zvláště teratogenního vitamínu A zvyšuje riziko vzniku.

Expozice některým látkám v životním prostředí a v zaměstnání jako jsou pesticidy, aromatické, alifatické a halogenové uhlovodíky užívané hlavně jako rozpouštědla v průmyslové výrobě rovněž zvyšují riziko.

Léky s prokázaným teratogenním účinkem ve studiích na zvířatech nebo

u lidí jsou některá antiepileptika, glukokortikoidy, látky s hormonální aktivitou, protinádorové léky a mnoho dalších z různých skupin farmak.

Infekce matky v době gravidity může způsobit vrozenou vadu působením samotným infekčním agens nebo hypertermií způsobenou infekcí. Agens způsobující poškození plodu jsou hlavně původce syfilis, chřipky, spalniček a zarděnek. Hypertermie poškozuje buněčné membrány a způsobuje až smrt buňky při selhání buněčných obranných mechanismů. K terapii hypertermie musí být užívány pouze léky, které nejsou teratogenní jako paracetamol, kyselina acetylsalicylová nebo ibuprofen.

Ionizující záření poškozuje plod a v závislosti na dávce způsobuje malformace plodu až spontánní abort.

Stres způsobuje vyplavování katecholaminů a následně glukokortikoidů do krevního oběhu matky. Glukokortikoidy byly prokázány jako teratogeny.

Prevence narození dítěte s rozštěpovou vadou spočívá v primární prevenci vzniku a časně sekundární prevenci v rámci prenatálního screeningu. Primární prevence v rámci celé populace je v dnešní době nemožná. V populaci se zvýšeným rizikem mezi metody prevence patří plánované rodičovství se suplementací multivitaminovými preparáty, volba pohlaví dítěte a vyhýbání se expozici škodlivým látkám působícím v běžném životě.

Suplementace vitamínovými preparáty musí být započata prekoncepčně a má obsahovat všechny důležité vitamíny a minerály. Z hlediska prevence rozštěpových vad obličej má význam hlavně kyselina listová, jejíž doporučené dávky pro běžnou populaci těhotných a kojících žen jsou 0,4 mg/ den a pro rizikovou populaci 4 mg/ den.

Volba pohlaví dítěte se jako prevence uplatňuje u rodin s vysokým genetickým rizikem, kde se opakovaně vyskytuje určitý typ rozštěpu v závislosti na pohlaví.

Sekundární prevence se provádí v rámci prenatalního screeningu pomocí ultrazvukového přístroje.

Amniocentéza a následné cytogenetické vyšetření odhalí chromosomové abnormality jako je trisomie 21 a 13, u nichž je zvýšený výskyt rozštěpových vad obličeje.

Tato vyšetření mohou být podkladem indukovaného přerušení těhotenství, neboť z této vady vyplývají výrazně vyšší nároky nejen na postiženého, ale především na jeho rodinu. Primárně má morfologický charakter defektu těžké negativní funkční důsledky na polykání, dýchání, kousání a tvorbu řeči. Esteticky se jedná o významné postižení faciálního trianglu, který nejvíce ovlivňuje celkový vzhled obličeje. Zhruba 20% dětí má vadu sdruženou s dalším postižením.

Nicméně izolovaná vada není ani letální ani spojena s mentálním postižením.

Plná rehabilitace těchto nemocných vyžaduje multidisciplinární léčbu, která začíná bezprostředně po narození a trvá až do dospělosti. Vyžaduje co možná perfektní výsledek co se týče odstranění známek vady ve vzhledu postiženého tak tvorby řeči. Obě tyto složky jsou podkladem komunikace a tak i uplatnění člověka ve společnosti a kvality jeho života.