

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

## 2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FN Motol

**Monika Sedinová**

# **Možnosti fyzioterapie u pacientů s Pierre Robinovou sekvencí**

**Bakalářská práce**

Praha 2016

Autor práce: **Monika Sedinová**

Vedoucí práce: **doc. PaedDr. Libuše Smolíková, Ph.D.**

Oponent práce: **Mgr. Eva Hoffmannová**

Datum obhajoby: **2016**

## **Abstrakt**

Orofaciální rozštěpy patří mezi nejčastější kraniofaciální vady a mohou se vyskytovat i jako přidružené k závažným anomáliím. Mezi nejčastější vrozené vývojové vady patří rozštěpové vady orofaciálního komplexu. Vzácné onemocnění - Pierre Robinovu sekvenci, řadíme kvůli přítomnosti izolovaného rozštěpu do vad rozštěpového typu. Pierre Robinova sekvence je definována jako triáda znaků: mikrognácie, glossoptóza a obstrukce dýchacích cest. Tyto symptomy poprvé popsal a publikoval francouzský stomatolog Pierre Robin již v roce 1923. V 70. letech se původní označení „Pierre Robinův syndrom“ změnilo na „sekvenci“ a to z důvodu posloupnosti vzniku vad. Dnes mnoho autorů užívá modifikovanou definici sekvence a k původní triádě přidává rozštěp patra tvaru „U“ nebo „V“ a poruchy příjmu potravy. Pierre Robinova sekvence se obvykle dělí do 3 skupin: izolovaná forma, syndromatická forma a jako přidružená forma k malformacím bez známé diagnózy syndromu. Léčebné postupy u pacientů s Pierre Robinovou sekvencí dělíme na konzervativní a invazivní. Zvolení postupu vyžaduje spolupráci mnoha odborníků, kteří by měli být součástí multidisciplinárního týmu. Přesto, že to není časté a obvyklé, do tohoto týmu by se měl zařadit i fyzioterapeut, který by měl přispět ke komplexnějšímu přístupu a k poskytnutí kvalitnější péče pro pacienty s Pierre Robinovou sekvencí.

## **Abstract**

Orofacial clefts are among the most common craniofacial deformities and could be associated with serious anomalies. The rare condition – Pierre Robin sequence is classified into these deformities, due to presence of isolated cleft palate. Pierre Robin sequence is defined as a triad of symptoms: micrognathia, glossoptosis and airway obstruction. These symptoms were described in 1923 by French stomatologist Pierre Robin. In 70s the original name "Pierre Robin syndrome" was changed in "Pierre Robin sequence" because of the sequence of defects development. Today, many authors use modified definition of the sequence. They add the "U" or "V" shaped cleft palate and feeding disorders to original triad of symptoms. Pierre Robin sequence is usually classified into 3 groups: isolated form, syndromatic form and form additional to other malformations without knowing syndrome diagnosis. The treatment therapy in patients with Pierre Robin sequence is divided into conservative or invasive approach. Choosing

the approach needs cooperation of many specialists, who should be part of multidisciplinary team. Although it is not usual or frequent, the physical therapist should be involved. The Physical therapist should be able to contribute to more complex approach and to provide more superior care to patients with Pierre Robin sequence.

### **Klíčová slova**

Vrozené vývojové vady orofaciálního komplexu, rozštěp patra, Pierre Robinova sekvence, mikrognácie, obstrukce horních dýchacích cest, syndrom obstrukční spánkové apnoe, Orofaciální regulační terapie, Castillo – Morales, respirační fyzioterapie

### **Keywords**

Developmental disorders in orofacial complex, cleft palate, Pierre Robin sequence, micrognathia, upper airway obstruction, obstructive sleep apnea syndrome, Orofacial regulation therapy, Castillo – Morales, respiration physiotherapy

## **Prohlášení**

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci zpracovala samostatně pod vedením doc. PaedDr. Libuše Smolíkové, Ph.D., uvedla všechny použité literární a odborné zdroje a dodržovala zásady vědecké etiky. Dále prohlašuji, že stejná práce nebyla použita k získání jiného nebo stejného akademického titulu.

V Praze 25. 4. 2016

Monika Sedinová

## **Poděkování**

Děkuji paní doc. PaedDr. Libuši Smolíkové Ph. D. za odborné vedení mé bakalářské práce a za její cenné připomínky. Dále bych chtěla poděkovat rodičům, převážně mamince pacienta uvedeného v kazuistice za ochotu podělit se o informace týkající se léčby a fyzioterapeutické péče.

# OBSAH

<b>SEZNAM ZKRATEK .....</b>	<b>9</b>
<b>ÚVOD.....</b>	<b>11</b>
<b>1 OROFACIÁLNÍ ROZŠTĚPY .....</b>	<b>12</b>
1.1 PŘÍČINY VZNIKU.....	12
1.1.1 Prevence vzniku.....	12
1.1.2 Kritická a senzitivní perioda.....	13
1.1.3 Kritická perioda orofaciálních rozštěpů.....	13
1.2 INCIDENCE ROZŠTĚPŮ.....	14
1.3 PRENATÁLNÍ VÝVOJ OROFACIÁLNÍ KRAJINY.....	15
1.4 KLASIFIKACE ROZŠTĚPŮ.....	16
1.5 CHIRURGICKÁ LÉČBA ROZŠTĚPU PATRA .....	17
1.5.1 Poškození svalových struktur u rozštěpů patra .....	17
1.5.2 Operace rozštěpu patra .....	18
<b>2 PIERRE ROBIHOVA SEKVENCE .....</b>	<b>19</b>
2.1 DEFINICE.....	19
2.2 ROZDÍL MEZI OZNAČENÍM SYNDROM A SEKVENCE .....	21
2.3 PRVOTNÍ ANOMÁLIE A VZNIK ROZŠTĚPU .....	21
2.4 GLOSSOPTÓZA.....	22
2.5 GENETICKÉ POZADÍ.....	22
2.6 INCIDENCE .....	22
2.7 KLASIFIKACE PRS.....	23
2.8 SYNDROMY SPOJENÉ S PRS.....	24
2.9 CATCH – UP RŮST MANDIBULY .....	27
2.10 OBSTRUKCE HORNÍCH DÝCHACÍCH CEST.....	27
2.10.1 Definice .....	27
2.10.2 Vývoj dýchacích cest.....	27
2.10.3 Dýchací cesty u novorozence .....	28
2.10.4 Anatomie .....	28
2.10.5 Diagnostika obstrukce HDC .....	29
2.10.6 Obstrukce horních dýchacích cest u pacientů s PRS .....	29
2.10.7 Syndrom obstrukční spánkové apnoe (OSAS).....	29
2.11 PROBLÉMY SPOJENÉ S PŘÍJMEM POTRAVY .....	30
2.11.1 Diagnostika problémů s příjmem potravy.....	31
2.12 KOGNITIVNÍ FUNKCE U PACIENTŮ S PRS.....	32
2.13 PROBLÉMY SE SLUCHEM.....	32
<b>3 LÉČBA .....</b>	<b>33</b>
3.1 LÉČEBNÝ PLÁN U OBSTRUKCE DÝCHACÍCH CEST.....	33
3.1.1 Polohování na břicho, případně bok .....	34
3.1.2 NPA – nasopharyngeal airway (22,67).....	34
3.1.3 CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) .....	35
3.1.4 Chirurgické výkony .....	35
3.2 LÉČEBNÉ POSTUPY U PROBLÉMŮ S PŘÍJMEM POTRAVY .....	38
3.2.1 Habermannova lahev .....	39
3.2.2 Patrové ploténky .....	39
3.2.3 Nasogastrická sonda (NGT – nasogastric tube).....	40
3.2.4 Zavedení gastrostomie .....	40
<b>4 REHABILITAČNÍ TECHNIKY A METODY.....</b>	<b>41</b>
4.1 POLOHOVÁNÍ.....	41
4.1.1 Polohování na břicho (PPT - Prone Positioning Treatment ).....	41
4.1.2 Poloha na boku .....	41
4.2 OROFACIÁLNÍ TERAPIE .....	42
4.2.1 Fyziologie sání.....	42

4.2.2	Sání z prsu .....	42
4.2.3	Fyziologie polykání .....	44
4.2.4	Koncept Castillo Morales .....	45
4.2.5	Orofaciální regulační terapie (ORT).....	45
4.2.6	Terapie.....	48
4.2.7	FFT – Facilitating feeding techniques .....	51
4.3	METODA PADOVANOVOU .....	53
4.4	RESPIRAČNÍ FYZIOTERAPIE (RF) .....	54
4.4.1	Kontaktní dýchání (BC – Breathing Control).....	54
4.4.2	Modifikovaná autogenní drenáž (MAD) .....	55
4.4.3	Asistovaná autogenní drenáž (AAD).....	55
4.4.4	Respirační handling (RH).....	55
<b>5</b>	<b>MULTIDISCIPLINÁRNÍ PŘÍSTUP.....</b>	<b>57</b>
<b>6</b>	<b>KAZUISTIKA .....</b>	<b>59</b>
6.1	RODINNÁ ANAMNÉZA.....	59
6.2	GENETICKÉ VYŠETŘENÍ V TĚHOTENSTVÍ .....	59
6.3	HOSPITALIZACE NA NOVOROZENECKÉM ODDĚLENÍ.....	60
6.4	OSOBNÍ ANAMNÉZA .....	60
6.5	AMBULANTNÍ VYŠETŘENÍ NA CKP VE FN MOTOL.....	61
6.6	VYŠETŘENÍ PACIENTA 4 / 2016, PROVEDENÉ STUDENTKOU .....	63
6.7	TERAPIE .....	63
6.7.1	Krátkodobý rehabilitační plán .....	64
6.7.2	Dlouhodobý rehabilitační plán.....	64
<b>7</b>	<b>DISKUZE.....</b>	<b>65</b>
<b>8</b>	<b>ZÁVĚR.....</b>	<b>67</b>
	<b>REFERENČNÍ SEZNAM .....</b>	<b>68</b>



## SEZNAM ZKRATEK

AAD	asistovaná autogenní drenáž
ACBT	technika aktivního dechového cyklu
AD	autozomálně dominantní
ALTE	náhlá život ohrožující událost
AR	autozomálně recesivní
BC	dechový cyklus
CL	rozštěp rtu
CLP	rozštěp rtu a patra
CNS	centrální nervová soustava
CP	rozštěp patra
CPAP	ventilace pozitivním přetlakem
DHC	dolní dýchací cesty
DKK	dolní končetiny
DMO	dětská mozková obrna
ETI	endotracheální intubace
FFT	facilitační techniky pro krmení
GER/D	gastroesofageální reflux/choroba
GIT	gastrointestinální trakt
MAD	modifikovaná autogenní drenáž
MDO	distrakce mandibuly
NET	neuromotorická vývojová terapie
NFR	neurofunkční reorganizace
NGT	nasogastrická sonda
NPA	nasofaryngeální trubička

ORT	Orofaciální regulační terapie
OSAS	syndrom obstrukční spánkové apnoe
PEBT	destička s preepiglotickým knoflíkem
PEG	perkutánní endoskopická gastrostomie
PNB	poloha na břicho
PNZ	poloha na zádech
PPT	polohování na břicho
PRS	Pierre Robinova sekvence
RF	respirační fyzioterapie
RH	respirační handling
RTG	rentgen
SIDS	syndrom náhlého úmrtí novorozence
TLA	adheze jazyk - ret

## ÚVOD

Téma své diplomové práce „Možnosti fyzioterapie u pacientů s Pierre Robinovou sekvencí“ jsem si vybrala kvůli svému zájmu ohledně přístupu v terapii rozštěpových vad orofaciálního komplexu.

Rozštěpové vady patří mezi nejčastější vrozené vývojové vady (1). Vznik takových vad je podmíněn multifaktoriálně, často se jedná o kombinaci faktorů, jak genetických tak environmentálních. Rozštěpová vada vede ke vzniku těžkého funkčního následku na polykání, sání, dýchání, kousání a tvorbu řeči (2).

Pierre Robinovu sekvenci (PRS) řadíme kvůli přítomnosti rozštěpu patra mezi vady rozštěpového typu. Jako první jí popsal francouzský stomatolog Pierre Robin v letech 1923 – 1934 a pojmenoval „Pierre Robinův syndrom“. Původně syndrom zahrnoval triádu příznaků: mikrognácie, glossoptóza a obstrukce horních dýchacích cest. Dnes se používá označení Pierre Robinova sekvence, resp. Robinova sekvence, z důvodu posloupnosti vzniku anomálií. Další rozdíl mezi původním popisem Pierre Robina a dnešním je, že se do diagnostických kritérií většinou přidává i rozštěp patra tvaru U nebo V. To však vede k tomu, že v odborné literatuře a studiích zaměřených na PRS objevujeme rozdíly v diagnostických kritériích a tyto studie se tak nemohou mezi sebou porovnávat.

Kvůli přítomnosti obstrukce horních dýchacích cest a obtížím s příjmem potravy, které jsou spojené s funkční poruchou polykání a sání, se z fyzioterapeutických metod a konceptů u PRS používá převážně techniky orofaciální stimulace a respirační fyzioterapie. Orofaciální terapie je však často prováděna v rámci logopedického přístupu, a tak se často pacienti nedostanou do rukou fyzioterapeutů.

Cílem bakalářské práce je obecně shrnout vznik rozštěpových vad a jejich dělení. Dále popsat a definovat PRS, incidenci výskytu v populaci, uvést klasifikaci, která je důležitá pro prvotní rozhodnutí ohledně postupu v léčbě. V následujících částech jsou popsány přístupy konzervativní a invazivní, možnosti rehabilitační a fyzioterapeutické péče a multidisciplinární přístup.

# 1 OROFACIÁLNÍ ROZŠTĚPY

Rozštěp rtu a patra představuje nejběžnější skupinu vrozených orofaciálních anomálií, na kterou připadá přibližně 65% ze všech kranioafaciálních malformací (3). Patří mezi tzv. velké vrozené vady (monstrosity). Jsou to strukturální vývojové vady nápadné hned na první pohled. Jejich vznik pozorujeme během embryonálního vývoje a raného fetálního vývoje. Pojem „rozštěp“ nám nepopisuje vznik vady, protože rozštěpy vznikají nespojením obličejových struktur, které by za normálních okolností měly splynout v jeden celek (1,4).

## 1.1 Příčiny vzniku

Příčiny vzniku rozštěpových vad rozdělujeme na genetické a epigenetické. Pouze 20% vad jsou zapříčiněné genetickými faktory, 10% zevními faktory a u zbylých 70% nelze příčinu jednoznačně určit. Přesto je možné rozdělit příčiny vzniku na způsobené: léky a zářením (1%), mechanickou interferencí (2%), infekcí (3%), onemocněním matky (4%), genetickými příčinami (až 20%) a příčinami, která jsou nám dosud neznámé. Proto můžeme tvrdit, že naprostá většina vrozených vad není pouze dědičná, ale jedná se o kombinaci genetických a zevních faktorů, tedy o multifaktoriální dědičnost (1,2).

### 1.1.1 Prevence vzniku

Preventivní opatření musí brát v potaz převážně rodiny se zvýšeným rizikem vzniku orofaciálních vad. Pozor si však musí dávat i rodiny bez tohoto zatížení. Existují 2 možnosti prevence (5).

V primární prevenci se zabýváme zábranou vzniku vady. Rozštěpové vady vznikají na konci 1. měsíce a v průběhu 2. měsíce gravidity. Často se žena dozví o těhotenství až kolem 6. týdne, kdy na prevenci bývá již pozdě. Z tohoto důvodu se doporučuje rodinám, s vyšším rizikem vzniku vady, plánované těhotenství. Proto je dobré před otěhotněním podstoupit běžná vyšetření, aby se vyvrátila přítomnost infekcí nebo chronického zánětu v organismu. Dále nekouřit, nepít nadměrné množství alkoholu, neužívat drogy a vyhnout se nadměrnému stresu. Při léčbě chronického onemocnění matky je nutná úprava medikace tak, aby choroba zůstala kompenzovaná, ale dávka podávaného léku byla co nejnižší. Doporučuje se vyhýbat se konzumaci

vitamínu A v kapslích, vyhnout se RTG nebo nepatřičné léčbě různých onemocnění (4–6).

V sekundární prevenci, která nastává po uplynutí kritické doby, se zaměřujeme na včasnou diagnostiku pomocí ultrazvukového vyšetření (2D nebo 3D) (4,5). Zjistit přítomnost rozštěpové vady lze ve 20. – 22. týdnu těhotenství (7), kdy toto období je nejvýhodnější pro detekci z důvodu velikosti anatomických struktur. Přesto lze detekovat rozštěpové vady, převážně rozštěp rtu již od 13. týdne (8). Avšak vyšetření ultrazvukem pro nás není 100% zárukou. Po zjištění vady je lékař povinen informovat rodiče o přítomnosti defektu a závažnosti, případně slučitelnosti se životem. Na základě informací od lékaře se rodiče rozhodují, zda přeruší těhotenství nebo ne (4,5).

### ***1.1.2 Kritická a senzitivní perioda***

Schopnost nepříznivého zevního faktoru vyvolat vývojový defekt nastává pouze za podmínky, když se tzv. kritická perioda vývoje cílového orgánu překrývá se senzitivní periodou buněk tohoto orgánu pro daný zevní faktor.

Jak lze vyčíst z definice, vývojový defekt může pak vzniknout jen v případě poškození kritického množství buněk zárodku. Toho lze dosáhnout pouze, pokud zevní faktor působí v určitém vývojovém stádiu. Fáze vývoje, kdy určité orgány jsou citlivější na poškození, nazýváme **kritická perioda**.

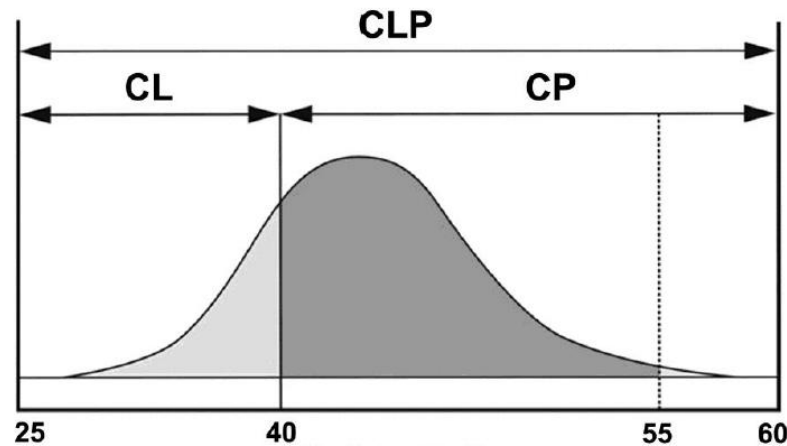
Mezi podmínky pro vznik vady musíme zahrnout i tzv. **periodu senzitivní**, tedy období vývoje, kdy se diferencující buňky stávají citlivými pro působení zevních faktorů, kde však záleží na povaze a dávce faktoru (1,4).

### ***1.1.3 Kritická perioda orofaciálních rozštěpů***

Mezi 27. – 60. dnem embryonálního vývoje nacházíme kritické periody pro vznik rozštěpových vad rtu a patra. Existují celkem 3 kritické periody, kdy tento vývoj může být ovlivněn a poté pak vyústit ve 3 specifické typy orofaciálních rozštěpů – rozštěp rtu (CL), rozštěp patra (CP) nebo více závažnější úplný rozštěp rtu a patra (CLP) (9).

K nespojení patrových plotének může dojít z důvodu toho, že ploténky jsou hypoplastické, vzniká pak izolovaný rozštěp. Další možností vzniku izolovaného rozštěpu je zablokování procesu horizontalizace, nedochází tak k oddálení jazyka a vytvoření volného prostoru nad ním. Jak bylo uvedeno výše, za uvolněním prostoru stojí

rychlý růst Meckelovy chrupavky. Pokud však nenastane růst dolní čelisti a čelist zůstává retardovaná, jazyk zabrání horizontalizaci patrových plotének a tím i jejich spojení. Tímto mechanismem byl popsán vznik Pierre Robinovy sekvence (1,10).



**Obrázek 1: Kritická perioda vzniku orofaciálních rozštěpů u člověka.** Podle počtu napadených struktur vznikají buď rozštěpy rtu a čelisti (CL), rozštěpy celkové (CLP), či izolovaný rozštěp patra (CP), převzato a upraveno z Peterka et al. (2012) (9).

Na grafu (Obrázek 1) vidíme, že kritická perioda pro vznik CLP probíhá v embryonálním období mezi 25. – 60. dnem. Tuto dobu lze rozdělit do 3 kritických period, ve kterých může dojít ke vzniku izolovaného CL, CP nebo PRS. 1. perioda, kritická pro CL, nastává mezi 25. – 40. dnem embryonálního vývoje. Navazuje na ni fáze s 2. kritickou periodou, kdy může dojít ke vzniku izolovaného CP, tedy od 40. – 55. dne embryonálního vývoje. Mezi 55. – 60. dnem se vyvíjí mandibula, toto období je zároveň i 3. kritickou periodou pro vznik PRS. Při zasažení této doby, nedojde k horizontalizaci a následnému splnutí patrových plotének, kvůli hypoplazii Meckelovy chrupavky, která neoddálí včas jazyk od stropu dutiny ústní. Proto vznik rozštěpu patra v rámci PRS je způsoben mechanickým útlakem jazyka, který překáží. Pokud teratogen přestane působit do 25. dne embryonálního vývoje, případně začne působit po 60. dnu, je nemožné, vyvolat vznik izolovaného CL, izolovaného CP, CLP nebo PRS.

## 1.2 Incidence rozštěpů

Rozštěpové vady obličeje zahrnující rozštěp rtu a/nebo patra (CL/P) a izolované rozštěpy patra (CP), patří mezi hlavní strukturální anomálie objevující se u novorozenců

(11). Jejich incidence je asi 1 na 700 živě narozených dětí. Variabilita avšak souvisí s geografickým původem a etnickou národností (11,12).

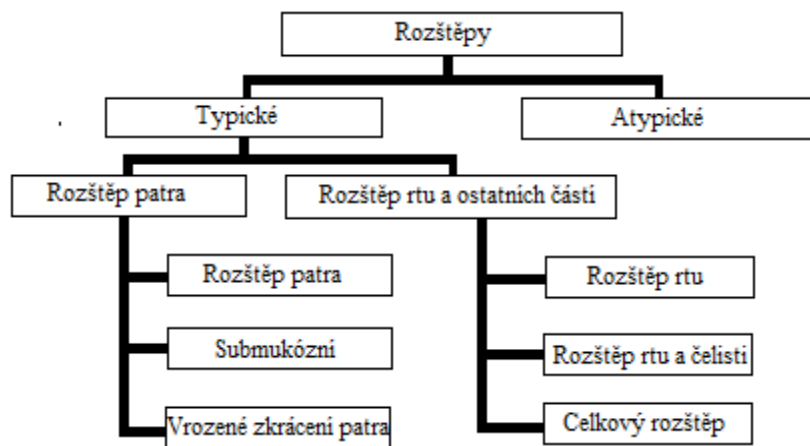
V České republice se každý rok narodí okolo 170 dětí s rozštěpovou vadou (CL/P, CP). Incidence mezi lety 1994 – 2008 byla v průměru asi 1,64 na 1000 živě narozených dětí, tedy 1 na zhruba 600 živě narozených (13). Roční incidence faciálních rozštěpových vad u novorozenců je ale vcelku stálá už od roku 1976 a pohybuje se přibližně kolem dlouhodobého průměru 1,8 na 1000 živě narozených dětí, tedy 1 na asi 550 živě narozených (1).

### 1.3 Prenatální vývoj orofaciální krajiny

Zahájení vývoje orofaciálního komplexu nastává, když se buňky neurální lišty začnou oddělovat z dorzální části neurální trubice a přesouvají se ventrálně a vytváří tak branchiální (žaberní) oblouky. Z buněk neurální lišty se následně vytváří celá obličejová kostra, včetně chrupavek, kostěných komponent a svalů (10,12). Vývoj obličeje začíná kolem 4. týdne gestace kolem stomodea. Z prvního žaberního oblouku se následně vyvíjí 5 obličejových výběžků: párové maxilární, párové mandibulární a frontonasální výběžky. Tyto výběžky se nacházejí kolem stomodea (12). Přestože maxila a mandibula mají společný původ, následný vývoj dolní čelisti se ovšem liší. Maxila se vytváří společně se zbytkem orofaciálního komplexu (10). V období mezi 30. – 60. dnem embryonálního vývoje se vyvíjí oronasální dutina (9). Utváření horní čelisti začíná splynutím mediálních nasálních a maxilárních výběžků probíhající v průběhu 5. týdne prenatálního vývoje. V průběhu 37. – 40. dne vývoje rostou patrové ploténky podél jazyka, poté se začínají zvedat do horizontální polohy nad hřbet jazyka (14,15). Na vnitřní straně zubního epitelu lze pak pozorovat místo tohoto splnutí (15). Podmínkou pro horizontalizaci je však vznik prostoru nad jazykem. Ten se vytvoří tehdy, pokud se jazyk oddálí od primitivní dutiny ústní. Volný prostor nad jazykem může vzniknout jen, pokud nastoupí rychlý růst dolní čelisti (Meckelovy chrupavky) dopředu. Meckelova chrupavka pak tahem posouvá jazyk dopředu a dolů. V poslední době tedy kolem 60. dne embryonálního vývoje se dostatečně velké patrové ploténky spojí a srostou (1). V tomto časovém období se začíná formovat tvrdé a měkké patro (16).

## 1.4 Klasifikace rozštěpů

Rozštěpové vady lze dělit podle několika hledisek (17,18). V Čechách, Burian dělil rozštěpy na typické a na vzácné vady rázu rozštěpů. Mezi typické rozštěpy řadil: rozštěp rtu (cheilo - schizis), rozštěpy rtu a čelisti (cheilo – gnatho - schizis), rozštěpy rtu, čelisti a patra (cheilo – gnatho – palato - schizis) a izolovaný rozštěp patra (palato - schizis). Do vzácných vad rázu rozštěpů řadil například: střední rozštěpy horního rtu a čelisti, střední rozštěpy nosu, postranní rozštěpy ústního koutku, šikmý rozštěp obličeje a další (17). Rozštěpy typické vznikají tak, že nesrostou 3 obličejové výběžky. Atypické vznikají jakýmkoli jiným způsobem (18).

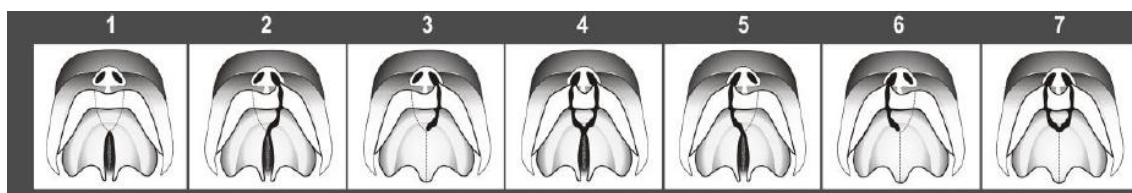


Obrázek 2: Burianovo dělení rozštěpů obličeje, upraveno podle Škodová, Jedlička (2007) (18).

Ve své publikaci Peterka a Novotná (2010) uvádí dělení na 4 základní skupiny podle průchodu štěrbin. Do první skupiny řadí rozštěpy rtu (samostatné nebo v kombinaci s rozštěpem patra a čelisti), do druhé skupiny zahrnuje rozštěp tváře a do třetí skupiny rozštěpy patra. Do poslední čtvrté skupiny patří zřídka se vyskytující vývojové vady nosu (4).

Jako další klasifikaci lze užít klasifikaci rozštěpů podle Kernahana (17,19). Ten rozštěpy dělí na typické a atypické. Dále se typické dělí na rozštěpy 1. genetické skupiny: tj. rozštěpy primárního patra (rtu, rtu a čelisti, jedno- či oboustranné) a na 2. genetické skupiny – tj. sekundárního patra (izolovaný rozštěp patra). Zkombinujeme-li obě skupiny, vznikají rozštěpy úplné (17).





**Obrázek 3: Typické rozštěpy obličeje, upraveno podle Peterka et al. (2012) (9)** - 1 - izolovaný rozštěp patra, 2 – celkový levostranný rozštěp, 3 - levostranný rozštěp rtu a čelisti, 4 - celkový oboustranný rozštěp, 5 - celkový pravostranný rozštěp, 6 – pravostranný rozštěp rtu a čelisti, 7 – oboustranný rozštěp rtu a čelisti.

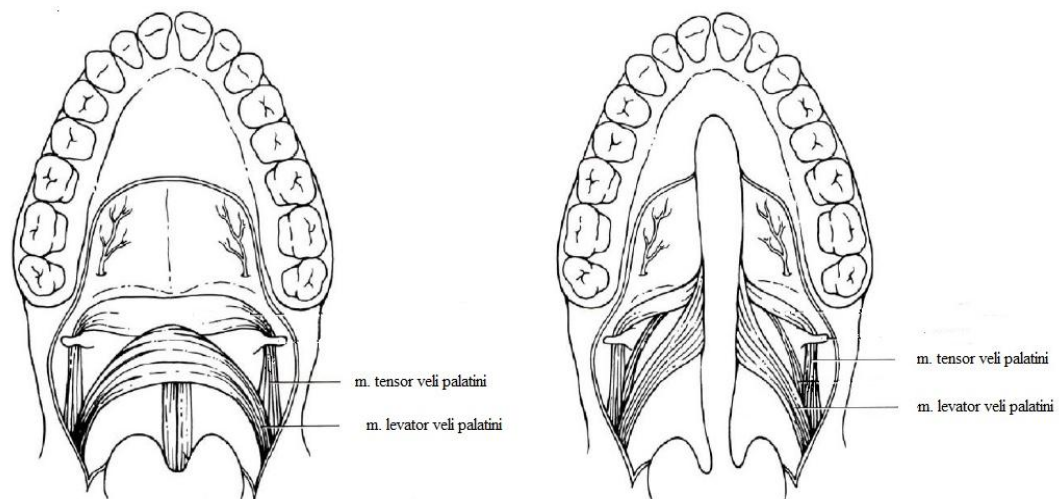
## 1.5 Chirurgická léčba rozštěpu patra

### 1.5.1 Poškození svalových struktur u rozštěpů patra

V dutině ústní jsou 2 svaly důležité pro funkci patra – m. tensor veli palatini a m. levator veli palatini. U pacientů s rozštěpem patra mají tyto svaly patologický průběh a jejich normálně funkce je tedy narušená (17).

	<b>m. tensor veli palatini</b>	<b>m. levator veli palatini</b>
<b>začátek</b>	spodina os sphenoidale k odstupu lamina medialis processus pterygoidei, zevní část Eustachovy trubice	hrot pyramid os temporale, spodní část chrupavčité části Eustachovy trubice
<b>průběh</b>	obtáčí hamulus osis pterygoidei	mediokaudální
<b>úpon</b>	aponeurosis palatina	aponeurosis palatina
<b>funkce</b>	zdvihá měkké patro, část slouží jako dilatátor Eustachovy trubice (umožňuje ventilaci Eustachovy trubice při polykání)	elevace měkkého patra a přitlačení vzad k faryngu, vznik uzávěru mezi dutinou nosní a ústní, část slouží jako konstriktor Eustachovy trubice
<b>inervace</b>	n. mandibularis (n. musculi tensoris veli palatini)	n. vagus (ramus pharyngeus)

**Tabulka 1: M. tensor veli palatini, m. levator veli palatini, upraveno podle Borský (2014) (17), <http://katalog.lf3.cuni.cz> (20).**



**Obrázek 4: Svalovina měkkého patra, vpravo fyziologické uspořádání, vlevo patologické, převzato a upraveno z Borský (2014) (17).**

### 1.5.2 Operace rozštěpu patra

Palatoplastika – rekonstrukce patra, je složitá z důvodu načasování provedení. U operace rozštěpu patra je cílem uzavřít patro měkké i tvrdé proti nosní dutině. Doba, která je optimální pro rekonstrukci patra musí korespondovat s foniatrickými požadavky (časné uzavření má pozitivní projev na nácvik řeči) a vývojem čelisti, kde postižení klesá s věkem (6). Operační postupy a doba rekonstrukce patra se liší mezi pracovišti (6,21). Některá pracoviště upřednostňují operace měkkého patra v časném věku, tedy 3 – 7. měsíc nebo dříve, s následnou operací tvrdého patra v pozdějším věku. Jiná pracoviště provádí uzávěr tvrdého i měkkého patra až ve 2 – 4 letech a dříve (6). Přesto by měla platit obecná dohoda, že palatoplastika (alespoň operace měkkého patra) by měla být vykonána mezi 6. – 12. měsícem života dítěte, i když některá pracoviště ji provádějí později (nejčastěji 12 – 18 měsíc) (21).

Důvodem palatoplastiky je zachování růstu maxily a vývoje řeči (22). Existuje velká řada technik a postupů, které se užívají při operacích, jak tvrdého, tak měkkého patra. Principy palatoplastiky jsou však stejné: uzávěr defektu, korekce abnormální pozice svalů měkkého patra (převážně m. levator veli palatini), rekonstrukce svalové smyčky, retropozice měkkého patra, provedení sutury bez tenze, uzavření tvrdého patra ve 2 vrstvách a měkkého ve 3 vrstvách (21).

## 2 PIERRE ROBINOVA SEKVENCE

Při vývoji mandibuly, 55. - 60. embryonální den, nastává kritická perioda (viz kap. 1.1.3), ve které může docházet ke vzniku hypoplazie mandibuly. Hypoplastická mandibula je prvotní anomálií, na kterou následně nasedají další a vedou ke vzniku Pierre Robinovy sekvence.

### 2.1 Definice

Pierre Robinova sekvence (PRS), dříve známa pod názvem Pierre Robinův syndrom, je stav zahrnující původně triádu příznaků: mikrognácie, glossoptóza, a obstrukce horních dýchacích cest (23). Patří mezi obvyklé kraniofaciální anomálie u novorozenců (24).

Poprvé byl tento stav popsán St Hilairem v roce 1822, poté Fairbairnem v roce 1846. Avšak první publikovaný případ novorozence s kompletními příznaky syndromu byl publikován francouzským stomatologem Pierre Robinem, který v letech 1923 – 1934 zkoumal časté problémy spojené s mikrognácií u novorozenců (25–27). Původní popis dle Pierre Robina sestával právě z mikrognácie, glossoptózy a obstrukce dýchacích cest. Do roku 1974 byl tento stav označován jako Pierre Robinův syndrom (26). Nyní je syndrom známý jako Pierre Robinova sekvence. Většina autorů dnes užívá modifikovanou definici (28,29), kdy se k původnímu popisu přidává i rozštěp patra, který může být tvaru „U“ nebo „V“ a problémy s přijímáním potravy (10,23,30–32).

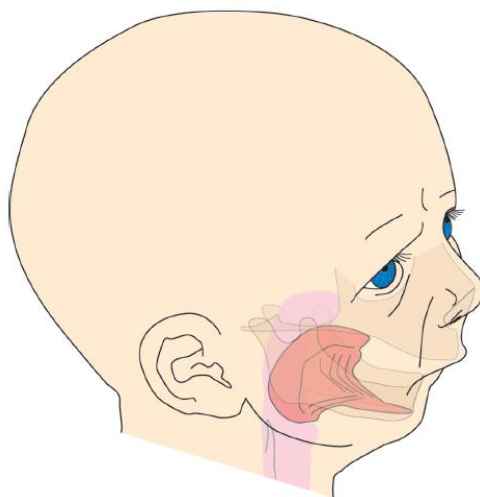
Vědecká literatura nám však nedokáže poskytnout přesná diagnostická vymezení této anomálie. Existuje přinejmenším 15 různých názorů na symptomy a asi stejný počet definic. Některé zdroje popisují toto onemocnění jako Pierre Robinův syndrom, či Pierre Robinův komplex a jiné jako Pierre Robinovu sekvenci (28), resp. Robinovu sekvenci (27). Vše kvůli posloupnosti sekvencí, které se objevují intrauterinně a vedou k abnormálnímu umístění jazyka a nesprávnému vývoji patra (28,33).

Avšak nejčastěji používaná kombinace diagnostických kritérií pro PRS je mikrognácie, retrognácie, glossoptóza, obstrukce horních dýchacích cest a rozštěp patra (34).

PRS je popisována jako kauzálně heterogenní onemocnění s variabilitou patogenetickou a fenotypovou (25).



**Obrázek 5: Pacient s PRS s viditelnou mikrognacií, převzato z Hseueh - Yu Li et al. (2002) (35).**



**Obrázek 6: Ilustrovaný obrázek vztahů mezi kostmi, měkkými tkáněmi a dýchacími cestami u PRS, převzato z Evans et al. (2011) (27).**

## 2.2 Rozdíl mezi označením syndrom a sekvence

**Syndrom** definujeme jako výskyt vícečetných anomálií u jednoho jedince, kde každá anomálie má jednu příčinu, která je pro ni základní (28,36).

**Sekvence** je jiný typ vícečetných anomálií. Vyskytuje se také u jednoho jedince, avšak většina jsou až sekundární anomálie, které vznikají jen za přítomnosti určité jedné, která narušuje fyziologický vývoj. Tedy z jedné anomálie se vyvíjí následně všechny ostatní (12,28,36,37).

U PRS lze ilustrovat příklad rozdílu. Dříve chybně nazývaný Pierre Robinův syndrom je nyní Pierre – Robinova sekvence. U této vady se vyskytují typické příznaky: rozštěp patra, mikrognácie obstrukce horních dýchacích cest. Primárně je však příčinou pouze mikrognácie, které následkem jsou vady zmíněné výše. Jejich výskyt je tedy závislý na vzniku mikrognacie, samotné by se u pacienta nevyskytly (28,32,36).

U syndromu, porozumění patogenetickým souvislostem vzniklých anomálií je obvykle nižší než u sekvence, kdy počáteční anomálie a sekundárně následující jsou mnohdy známé. Jednodušší rozdělení je takové, že obvykle, ne vždy, o syndromu mluvíme, když vyplývá z jednotné etiologie. Na rozdíl od sekvence, která je způsobena vícečetnými příčinami (38).

## 2.3 Prvotní anomálie a vznik rozštěpu

Obecně se udává, že u PRS je primární anomálií (patologií) vznik mikrognacie, která zapříčiňuje špatné postavení jazyka (34,39). Vznik mikrognacie může být zapříčiňen malformací mandibuly - hypoplazií nebo deformací mandibuly tlakem, který se objevil při intrauterinním vývoji (25). Anomálie mandibuly jsou časté u novorozenců a výskyt mikrognacie je popsán u více jak 100 různých syndromů (27).

Kvůli abnormálnímu růstu dolní čelisti, před dosažením embryonálního věku 9 týdnů, se zmenšuje orofaryngeální prostor. Sekundárními defekty proto jsou glossoptóza a rozštěp patra (32,39). Kvůli tomu, že jazyk zůstává ve vysokém postavení v zadní části, tak zasahuje do nasofaryngu. Tím způsobuje problémy s dýcháním a překáží při krmení (23). Umístění jazyka nejen, že zmenšuje orofaryngeální prostor, ale i mechanicky zabraňuje splynutí patrových plotének (32,39). U pacientů tento stav vyúsťuje v rozštěpovou vadu patra (34).

Výskyt rozštěpu později zhoršuje obtíže s příjmem potravy a způsobuje poruchy řeči a problémy s artikulací (24).

Ve vědeckých publikacích často nacházíme mezi diagnostickými kritérii nejen mikrognácii, ale i retrognácii. V časném věku dítěte je obtížné rozlišit tyto dva pojmy. Mikrognacie označuje zmenšení velikosti dolní čelisti. Na rozdíl od toho, retrognacie, označuje posteriorní postavení mandibuly (27).

Další alternativní hypotézou patogeneze PRS je dysfunkce orofaciální muskulatury (39).

## 2.4 Glossoptóza

U PRS se vyskytuje tzv. glossoptóza, tedy posunutí jazyka směrem dozadu. V takovém případě kořen jazyka stlačuje epiglottis. Glossoptóza může přispět ke zúžení faryngu a život ohrožujícím respiračním obtížím (40,41).

## 2.5 Genetické pozadí

S PRS je nejvíce spojován gen *SOX9*, který je označován jako kritický chondrogenní regulátor. *SOX9* je spojen se vznikem izolované formy (39). Ve většině studií, je to však spojované s rodinným výskytem více než jednoho pacienta s PRS. Kromě toho se v nejnovějších pracích ukazuje, že vícečetné nekódující elementy přispívají k regulaci exprese *SOX9* (42). Gen *SOX9* poskytuje instrukce pro tvorbu proteinů, které hrají kritickou úlohu při embryonálním vývoji. Tyto proteiny jsou důležité pro vývoj kostí a reprodukčního systému. Také jsou transkripčními faktory, protože regulují aktivitu jiných genů (43).

## 2.6 Incidence

Incidence PRS u dětí je 1 na 8500 – 20 000 narozených dětí (25,28). Avšak variabilita kritérií pro stanovení PRS nám ztěžuje určit incidenci přesněji (10,27).

PRS je typicky diagnostikována až postnatálně, avšak lepší výsledky a postupy v prenatalní ultrasonografii nám nyní dovolují diagnostikovat mikrognácii již ve druhém trimestru těhotenství (28,39). Přesto nám rozpoznání mikrognacie v prenatalním období dovoluje bezprostředně po narození dítěte zahájit intervenci, abychom předešli rozvinutí život ohrožující obstrukci dýchacích cest (27).

## 2.7 Klasifikace PRS

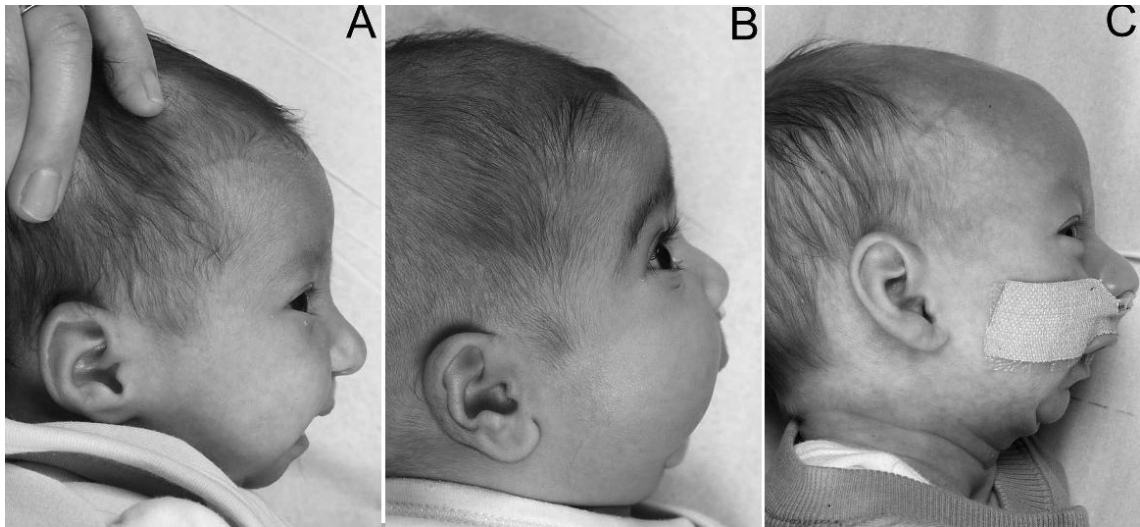
PRS se může vyskytnout samostatně, označujeme ho tedy jako „izolovanou formu PRS“, odpovídá tomu asi polovina případů PRS (48 – 66%) (23). Dále přidružený k dalším kongenitálním malformacím bez známé diagnózy syndromu, tedy „PRS – plus“ (18- 35%) (23) nebo může být fenotypovou složkou různých onemocnění a syndromů, jako jsou skeletální dysplazie, chromozomální abnormality nebo neuromuskulární onemocnění. Taková forma má nejhorší prognózu, vyskytuje se zhruba u 18 – 35% případů (23) a je označována jako „syndromatická PRS“ (10,24,34,39).

U novorozenců, kteří se narodí s izolovanou formou PRS, se objevují různě závažná postižení dýchacích cest, problémy s příjmem potravy nebo vše dohromady. Tyto potíže se mohou projevit ihned po narození nebo v průběhu prvních pár týdnů (44,45). Diagnostikování, zda se jedná o formu izolovanou či syndromatickou, nebo případné zařazení do podskupin, má vliv na volbu léčby, včetně zajištění dýchacích cest a možností terapie pro zlepšení příjmu potravy. Podle dostupné odborné literatury je navrhováno postupovat u pacientů se syndromatickou PRS více agresivně, než u pacientů s formou izolovanou (23,34,46). U pacientů s neizolovanou formou PRS se podle studií objevuje větší potřeba podávání potravy skrz sondu a mají vyšší prevalenci k nesprávnému vývoji a k většímu zpoždění ve vývoji i růstu. Také se u nich častěji provádí chirurgický zásah (30,42,47).

Dle Evanse, Sie, Hoppera (2011) nám klasické rozdělení PRS neposkytuje dokonalý vhled na etiologii nebo prognózu onemocnění. Kategorizování na izolovanou či syndromatickou formu není proto příliš adekvátní (27). Proto existují další možné klasifikace.

Jiný způsob, jak rozdělit pacienty s PRS je podle závažnosti. Podle Caouette – Laberge je PRS roztržiděn do 3 skupin, které jsou jednoduché a terapeuticky orientované. Do skupiny I. – mírnější forma, řadíme pacienty s adekvátními dechovými funkcemi při polohování na břicho, kterým lze podávat potravu normálně. Ve skupině II. nacházíme pacienty s potížemi s příjmem potravy, kterým se podává strava přes nasogastrickou sondu. Skupina III. – nejzávažnější případy, potřebují oboje, jak podávání potravy přes nasogastrickou sondu, tak endotracheální intubaci (23,48).

Podobné klasifikování je podle Cole, Lynch et al. (2008) na stupeň 1, 2, a 3 (49).



**Obrázek 7: PRS**, laterální pohled na mikrognácii u stupně 1 (A), stupně 2 (B) a stupně 3 (C), upraveno podle Cole, Lynch et al. (2008) (49).

Počáteční zařazení dítěte s PRS do skupin a podskupin, které jsou založené na přítomnosti různých symptomů, napomáhá lékařům, porozumět závažnosti stavu pacienta a vytvořit prognózu pro trvání dýchacích obtíží a problémů s příjmem potravy (46).

## 2.8 Syndromy spojené s PRS

Existuje více jak 100 syndromů spojených s PRS, které byly doposud popsány (27). Syndrom, nejběžněji spojovaný s PRS, je Sticklerův syndrom (26,27,50). Objevuje se asi u 11% – 18% pacientů s PRS (27). Je to geneticky podmíněná autozomálně dominantní porucha pojivové tkáně charakteristická očními, orofaciálními, sluchovými a kostními, resp. kloubními anomáliemi (26,27).

Mezi další poruchy, které se často objevují s PRS, můžeme zahrnout například velokardiofaciální syndrom (Shprintzenův syndrom), tedy syndrom delece chromozomu 22q11 (27), Treacher Collins syndrom, Nager syndrom, revmatoidní artritii, Catel – Manzke syndrom, hypochondroplasií nebo Möbius syndrom (26,51) (viz tab. 2).



	mutace genu	vzorec dědičnosti	další symptomy
<b>Primární skeletální dysplázie</b>			
Kampomelická dysplázie	<i>SOX9</i>	AD	malá postava, kampomelie, ztráta sluchu, skolioza
Sticklerův syndrom	<i>COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL2A1</i>	AD	Myopia, odloučení sítnice, ztráta sluchu, mírně nízká postava
Marshallův syndrom	<i>COL11A1</i>	AD	Hypoplastická kost nosní, vrozená katarakta, myopia, neurosenzorická ztráta sluchu
Diastrofická dysplázie ( <i>Lamyův-Maroteauxův syndrom</i> )	<i>SLC26A2</i>	AR	malý vzrůst, krátké končetiny, kloubní kontraktury, pes equinovarus congenitus, kyfoskolioza
<b>Syndromy s vícečetnými vrozenými anomáliemi</b>			
Catel - Manzke syndrom	neznámé	asi AR	Klinodaktýlie 2. prstu, vrozené vady srdce
Treacher - Collins	<i>TCOF1</i>	AD	zešíkmené palpebrální fissury, hypoplastické zygomaticum
Nager syndrom ( <i>Nager preaxial acrofacial dysostosis</i> )	<i>SF3B4</i>	AD	Zešíkmené palpebrální fissury, absence 1/3 dolních řas, ztráta sluchu, abnormality na končetinách
Illum syndrom (distální artrogryposa - PRS)	Neznámý	AR	kloubní kontraktury, kalcifikace nervového systému, "pískající obličej
Fetální alkoholový syndromN/A		teratogenní	mikrocefálie, opožděný vývoj a růst, krátké palpebrální fissury
Kabukiho syndrom			
PRS + oligodaktýlie	neznámý	asi AD	olygodaktýlie

<b>Neuromuskulární onemocnění</b>				
	Kongenitální myotonická dystrofie	<i>DMPK</i>	AD	závažná hypotonie, respirační insuficience,
<b>Chromosomální abnormality</b>				
	Edwardsův syndrom ( <i>trisomie 18. chromosomu</i> )	neznámý	sporadicky chromosomální	mikrocefálie, poškození kognitivní funkcí a růstu, prominující occiput, kardiální defekty, nízko umístěné uši, krátké sternum, prominující calcaneus,
	22q11 mikrolece ( <i>DiGeorgův syndrom nebo Shprinzenův syndrom</i> )	<i>TBX1</i>	AD, chromosomální	zešíkmené palpebrální fissury směrem nahoru, renální a endokrinní anomálie, prominující trubkovitý nos, srdeční defekty, neuropsychiatrické problémy

**Tabulka 2:** Přehled nejčastějších syndromů spojených s PRS, upraveno podle Evans (2011) (27), Tan (2013) (10).

## 2.9 Catch – up růst mandibuly

Catch – up růst tzv. „doháněcí růst“ mandibuly, můžeme pozorovat u pacientů s PRS. Jak mandibula roste dopředu s věkem, převážně v průběhu prvních 6 měsíců života, často problémy spojené s obstrukcí a příjmem potravy odezní (52). Obstrukce dýchacích cest se tak může zlepšit kvůli tomuto zrychlenému růstu dolní čelisti, relativně pomalejšímu růstu jazyka a jeho více anteriornímu postavení. Potenciál catch-up růstu závisí na primární příčině hypoplasie mandibuly, skoro normální velikost a pozici nalézáme u izolované formy PRS. U pacientů s Treacher Colinsovým syndromem však nalézáme mandibulu abnormální (42).

Tento růstový spur se podle studie Daskalogiannakise et al. (2001) neobjevuje po 5. roku života dítěte (53).

Přestože se u pacientů s PRS objevuje catch – up růst, rozměry mandibuly zřídka dosáhnou normy (42,53).

## 2.10 Obstrukce horních dýchacích cest

### 2.10.1 Definice

Obstrukce dýchacích cest je definována jako překážka v dýchacích cestách, která vede k redukci nebo absenci průtoku vzduchu v dýchacích cestách. Je to obrovský problém, kterému musíme čelit, protože vyžaduje rychlou intervenci, abychom zabránili morbiditě a mortalitě pacienta (54).

U pacientů s PRS se nejvíce projevuje v poloze na zádech ve spánku, kdy jazyk kvůli svému postavení zapadne dozadu a je vtahován do laryngu, Zde způsobuje závažné epizody obstrukčního dýchání (52).

### 2.10.2 Vývoj dýchacích cest

Vývoj dýchacích cest začíná již 4. týden gestace (16,55). Spolu současně se začínou vyvíjet ústní i nosní dutina, které se dále rozšiřují a spojují s ventrální stěnou předního střeva, kde se nakonec z rozšíření stává farynx (16). Larynx, trachea a bronchy se utváří z tzv. mediální laryngotracheální rýhy, vznikající ve ztluštění ventrální stěny předního střeva. Kraniální konec rýhy se formuje v budoucí larynx a střední část

v budoucí tracheu. Kaudální část je zakončena tzv. bronchopulmonální výchlípkou, která se rozšiřuje a rozděluje na obě strany a tvoří tak základ budoucích plic a bronchů (16,56). Svaly a chrupavky laryngu se vytváří z žaberních oblouků (55).

### ***2.10.3 Dýchací cesty u novorozence***

Dýchací cesty novorozence mají rozdílnou stavbu než u dospělých. Také jsou více náchylnější k desaturaci a následně ke vzniku acidózy (55). Po narození má dítě rozdílné parametry: velká hlava, krátký krk a prominující occiput. Epiglottis je správně vyvinutá (většinou do tvaru U), larynx má tvar nálevky a cartilago cricoidea leží v úrovni obratlů C3/4. Mandibula je relativně nedovyvinutá. Dítě má prominující střed obličeje. Novorozenci musí být schopni sát a dýchat zároveň. Pozice epiglottis a uvuly efektivně separuje průtok vzduchu do trachey středem a průtok mléka do jícnu přes nasměrování do sinus piriformis (16).

Dýchací cesty u novorozenců jsou menší, jak absolutně, tak relativně, než u dospělých. Rychlost proudu vzduchu je vyšší, aby překonala vyšší odpor. To vede ke vzniku turbulentního proudu a stridoru (55).

### ***2.10.4 Anatomie***

Anatomická klasifikace řadí obstrukci horních dýchacích cest do tzv. obstrukcí supraglotických, tedy takových, které se nacházejí nad hlasivkami. Do supraglotického prostoru zahrnujeme dutinu ústní i nosní a farynx. Jazyk za fyziologických podmínek leží na podkladě ústní dutiny a je svalově napojen na patro. Existují 4 hlavní svaly, které připojují jazyk k faryngu, Mezi svaly faryngu řadíme mm. constrictores faryngis (sup., med., inf.), m. stylopharyngeus a m. salpingopharyngeus. Tonus těchto svalů je zásadní pro dýchání. Pokud tonus klesne, zvýší se riziko zapadnutí jazyka dozadu, které způsobí obstrukci dýchacích cest (54). Přítomnost mikrognácie a rozštěpu patra způsobuje dysfunkci orofaciálních svalů, která ovlivňuje polykání, mluvení a dýchání. Vyšší kolapsibilita horních cest dýchacích je nejspíše způsobena sekundárně kvůli svalové únavě. Svaly horních dýchacích cest totiž pracují proti zvýšenému mechanickému odporu při každém vdechu. V bdělém stavu tyto svaly pracují blízko svého maxima (57).

### ***2.10.5 Diagnostika obstrukce HDC***

K diagnóze obstrukce horních dýchacích cest se kromě přítomnosti typických příznaků (stridor, chrápání nebo obstrukční typ dýchání) používá polysomnografické vyšetření a bronchoskopie (39). Polysomnografické vyšetření by mělo být standardně prováděno. U pacientů s PRS by se měla provádět opakovaně vyšetření na obstrukci dýchacích cest, protože se často objevují fluktuace v průběhu času. Výsledky nám napomáhají ke stanovení nejlepší terapie a dlouhodobého plánu (42).

### ***2.10.6 Obstrukce horních dýchacích cest u pacientů s PRS***

Postnatálně se obvykle u pacientů s PRS objevují obstrukce horních dýchacích cest (25,39,46,58). Ty vznikají primárně kvůli posteriornímu poklesu jazyka s následnou okluzí faryngálního prostoru, zejména při lehu nebo v průběhu příjmu potravy (39,46,57). Závažnost obojího, jak obstrukce, tak problémů s příjmem u PRS je také závislá na přítomnosti dalších anomálií (46).

Sher et al. (1992) popisuje další přidružený mechanismus vzniku obstrukce, kde dalším přispívajícím faktorem je hypotonie faryngu (41).

Obstrukce horních dýchacích cest a potíže při příjmu potravy u pacientů s PRS mohou způsobovat apnoe, hypoxémii a opakované aspirační pneumonie, které mohou vést ke špatnému vývoji jedince nebo až k selhání srdce, poškození mozku a někdy dokonce ke smrti (24,52,59,60).

Pneumonie a ALTEs (apparent life threatening event – náhlá život ohrožující situace) jsou podstatnou příčinou úmrtí v novorozeneckém a dětském věku. Pneumonie je dvakrát častější u kojenců než u starších dětí. U pacientů s PRS je incidence ještě vyšší kvůli častému zvracení, regurgitaci, GER a špatné výživě (24).

Kongenitální hypoplasie mandibuly spolu s retroglosální obstrukcí dýchacích cest je jednou z hlavních příčin respiračních potíží u novorozenců s vysokým podílem úmrtnosti (61).

### ***2.10.7 Syndrom obstrukční spánkové apnoe (OSAS)***

OSAS se objevuje u dětí jako porucha dýchání během spánku charakterizována dlouhotrvající částečnou obstrukcí horních dýchacích cest a/nebo intermitentní kompletní obstrukcí, která narušuje normální ventilaci při spánku a spánek samotný

(57,62,63). Dochází k periodické zástavě dechu během spánku, přestože je vyvíjeno kontinuální dechové úsilí. Ke vzniku této obstrukce přispívá poloha baze jazyka a měkkého patra. Jazyk se často nachází inferiorně (64). Apnoe vyvolává pokles saturace hemoglobinu kyslíkem a může se objevit ve všech fázích spánku a většinou končí probuzením, které pak narušuje celistvost spánku (64,65). Často se vyskytuje u vrozených kraniofaciálních malformací kvůli hypoplázii mandibuly a menšímu faryngeálnímu prostoru (62).

OSAS je doprovázena příznaky a projevy jako jsou: obvyklé (noční) chrápání, problémy se spánkem a/nebo behaviorální problémy během dne. Mezi komplikace můžeme zařadit růstové odchylky, neurologické poruchy nebo vznik cor pulmonale (63). Dále zvyšuje riziko vzniku ischemické choroby srdeční a cévní mozkové příhody (64,66).

Spánková apnoe byla považována jako vzácné onemocnění, které bylo poprvé popsáno Guilleminaultem. Dnes je to však běžná porucha postihující asi 2 – 4% dětí. OSAS je spojena s intermitentní oxyhemoglobinovou desaturací, která způsobí narušení celistvosti spánku a negativní sekvence na autonomním nervovém systému, dále produkci volných radikálů v různých tkáních a přetrvávající systémový zánět. Neléčená OSAS může mít za následek kognitivní a behaviorální deficity, srdeční obtíže a hypertenzi nebo zánětlivá onemocnění (62). Může vést i ke zvýšení morbidit a mortality. Diagnostika a stupeň závažnosti jsou založeny na vyšetření ve spánkové laboratoři (polysomnografie) (64).

## **2.11 Problémy spojené s příjmem potravy**

Problémy s příjmem potravy a růstem mohou být následkem respiračních obtíží, ale také mohou být zapříčiněny polykací dysfunkcí, aspirací nebo GERD (39).

Nutriční suplementace je dalším problémem, který se nachází u těchto dětí. Výskyt rozštěpu patra snižuje schopnost sání potravy, proto může vstoupit velké množství vzduchu do žaludku a způsobit abdominální distenzi. Přetrvávající abdominální distenze stimuluje regurgitaci žaludečního obsahu, který může být poté aspirován a vést tak ke smrti pacienta (61).

Přesné patofyziologické pozadí souvislosti těchto problémů s PRS není známo. Avšak převládající teorie tvrdí, že problémy s příjmem potravy jsou způsobené

primárně obstrukcí horních dýchacích cest a následujícími respiračními problémy (51). U většiny novorozenců s obstrukcí horních dýchacích cest (ne jen v souvislosti s PRS) sekundárně vznikají problémy s příjmem potravy a polykáním, které mohou vést k opakujícím se aspiracím (52). Dále v souvislosti s tím, GERD vzniká kvůli negativnímu intratorakálnímu tlaku zapříčiněným obstrukcí horních dýchacích cest, který může způsobit tzv. „sací efekt“ na obsah žaludku (51,67), ten se může zhoršit při užití dlouhodobého podávání jídla skrz sondy (47,67).

Problémy s příjmem potravy jsou často přetrvávající obtíží, která až u 50% může vést k zavedení gastrostomie (68).

Hlavním problémem dětí s PRS je velký výdej energie pro zachování dýchání, které je často kombinované s potížemi při koordinaci sání, polykání a dýchání (39,52,57) nebo neschopností zachovat dostatečný podtlak při sání. Prodlužuje se tak doba trvání příjmu potravy a zvyšuje se riziko vzniku jiných problémů, jako dehydratace, laryngální penetrace nebo aspirace (57,69).

Z toho lze odvodit, že neprospívání dítěte, je následkem problémů s příjmem potravy nebo obstrukce horních dýchacích cest, resp. přítomností obou (68,70).

Výhradní příjem potravy orální cestou by měl být u PRS obnoven nejpozději do 11 týdnů věku. U pacientů se syndromatickou formou a formou „plus“, u kterých je přítomna další anomálie bez známého syndromu, by měl být příjem obnoven do 14 týdnů věku dítěte (39).

### ***2.11.1 Diagnostika problémů s příjmem potravy***

K diagnóze problémů s příjmem potravy používáme převážně přítomnost různých symptomů a projevů. Řadíme mezi ně: poruchu sání a polykání, zvracení, kašel, únavu, podávání mléka déle jak 20 – 30 min., GERD, aspirace, apnoe, dušení nebo desaturace kyslíkem při podávání (39).

Ve své studii Rathé et al. (2015) uvádí, že podezření na GERD bylo přibližně u 30% pacientů s PRS. Dále uvádí, že děti trpící obstrukcí horních dýchacích cest mají častější výskyt GERD, kvůli vyššímu torakoabdominálnímu tlakovému gradientu. Z tohoto důvodu by rutinní screening a vyšetření GERD, měly být součástí diagnózy u všech dětí s obstrukcí dýchacích cest (39,71).

Nejčastěji používaná vyšetření při poruchách příjmu potravy jsou videofluoroskopické vyšetření polykacího aktu a flexibilní endoskopické vyšetření polykání (42).

## **2.12 Kognitivní funkce u pacientů s PRS**

Někteří autoři ve svých studiích uvádí, že PRS je spojena s narušením kognitivních funkcí. Není nám však jasné, zda je to součást sekvence nebo následek intermitentní hypoxie, která je spojená s PRS a měla by tak reagovat na brzkou léčbu obstrukce horních dýchacích cest (68,48).

Ve studii zabývající se kognitivním a psychosociálním vývojem dětí s PRS, Drescher et al. (2008) posuzuje vzorek pacientů s PRS a kontrolní skupinu za pomoci Kaufman Assessment Battery for Children a jejího vlastního konceptu. I když z výsledků je patrné, že pacienti s PRS dosáhli o něco málo nižších výsledků než kontrolní skupina, nelze prokázat významný rozdíl. Tato skutečnost nám poukazuje na to, že pacienti s PRS mají trvalé, ne však závažné kognitivní poškození (72). Z těchto výsledků Poets et al. (2011) usuzují, že kognitivní postižení u PRS není přímo spojené s touto vadou, ale je následkem opakující se hypoxie, poruch spánku nebo obou, plynoucích z výskytu obstrukce dýchacích cest u PRS. Prevencí vzniku by se pak měla stát včasná a adekvátní léčba (68).

## **2.13 Problémy se sluchem**

Rozštěp patra je spojen s opakujícími se záněty středního ucha s výronem tekutiny a následnou ztrátou sluchu (73).

Studie týkající se PRS se převážně zabývají obstrukcí dýchacích cest a problémy spojenými s příjmem potravy. Problémům se sluchem u pacientů s PRS se nevěnuje adekvátní pozornost (74). Posteriošní postavení jazyka a patologická pasáž sousta k ústí Eustachovy trubice, může vést k častým infekcím velofaryngu. Zde se vytváří negativní tlak na středoušní dutinu, a proto může vzniknout vodivá ztráta sluchu. Ztráta sluchu, nebo porucha může mít významně nepříznivý vliv na vývoj řeči, učení, psychologický stav, eventuálně na sociální postavení (74,75).



### 3 LÉČBA

Přestože PRS je vcelku dobře rozpoznatelnou klinickou jednotkou, existuje široká variabilita v diagnostice a péči o tyto děti. Systematických zhodnocení léčby a klinických výsledků je nedostatek, navzdory pokrokům ve zdravotnické péči v průběhu posledních 20 let (27).

Z důvodu velkých rozdílů v závažnosti postižení dýchacích cest u pacientů, se setkáváme s různorodými postupy a zákroky při prvotní léčbě novorozenců s PRS (25,45). Proto rozdělení dětí do podskupin, založené na přítomnosti dalších anomálií, pomáhá lékařům a rodinám pochopit typ, závažnost a přetrvávání problémů v podobě obstrukce a problémů s příjmem potravy (46).

U většiny dětí, které se narodí s PRS, postačí užití pouze konzervativního způsobu (**polohování na břicho a CPAP**). Někteří pacienti mají však významné respirační problémy, které nás nutí přistoupit k více agresivním léčebným postupům (27,51,76). Všechny terapeutické postupy však mohou mít efekt na psychomotorický a kognitivní vývoj dítěte, stejně tak i na vztah rodič – dítě (77).

Proto léčba musí být přizpůsobena na každého pacienta individuálně, pro zlepšení dechových funkcí a dosažení optimálního růstu a vývoje (27).

Bez léčby by pacienti s PRS mohly mít významné komplikace, jako je špatný vývoj, chronická hypoxémie nebo cor pulmonale (44).

Avšak podle nynějších zjištění, léčebné pokusy, mezi které patří glossopexie, prodloužení mandibuly pomocí drátů, použití nasofaryngeální sondy nebo tracheostomie obvykle nemají tak dobré výsledky a jsou velmi stresujícím faktorem pro pacienta (78).

#### 3.1 Léčebný plán u obstrukce dýchacích cest

První prioritou u každého dítěte s respiračními obtížemi je zajištění průchodnosti dýchacích cest (79).

I když existuje dohoda o obecných zásadách léčby pacientů s PRS, mezi centry se objevuje velká variabilita spojená s kontrolou dechových funkcí (31). Mezi nejčastěji používané terapeutické metody patří polohování na břicho, nasopharyngeal airway

(NPA), endotracheální intubace (ETI – prolonged endotracheal intubation), CPAP a také chirurgická intervence – distrakce mandibuly (MDO), glossopexe nebo tracheostomie (39).

Přehled možných léčebných postupů pro rozšíření faryngeálního prostoru (68):

### **3.1.1 Polohování na břicho, případně bok**

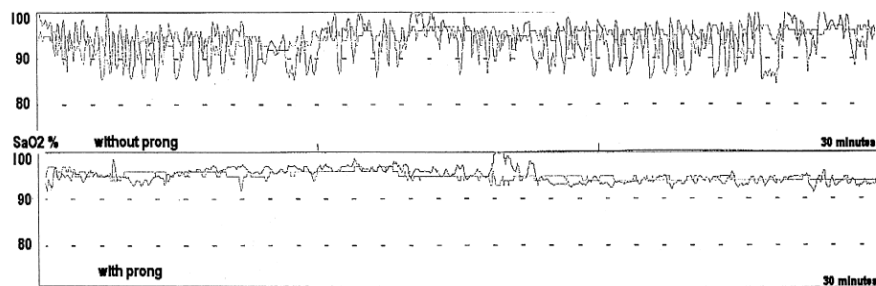
viz kap. 4.1.1

### **3.1.2 NPA – nasopharyngeal airway**

Další metodou, která se používá při léčbě obstrukce, je NPA. Při tomto výkonu se zavádí nasofaryngeální trubička, která se vkládá do orofaryngu, kde se chová jako stent nebo přemostění zúžených horních dýchacích cest tak, aby je udržela otevřené (39,42,57), zde působí jako mechanická podpora. Tento postup vede k omezení hypoxických epizod a předchází selhání pravého srdce, napomáhá normalizovat koncentraci krevních plynů a podporuje příbytek váhy (52).

Je důležité přesné umístění a velikost nasofaryngeální trubičky, pokud by byla příliš krátká, obstrukce se nezlepší. Naopak pokud by byla příliš dlouhá, mohlo by docházet k iritaci epiglottis, což by způsobovalo opakující záchvaty kašle nebo zvracení při jídle, či sklouznutí do jícnu (52). Největší výhodou této techniky je, že nemůže poškodit tracheu, umisťuje se bez nutnosti anestezie a umožňuje propuštění z hospitalizace i pokud je stále zavedena (39). Před propuštěním do domácí péče musí být rodiče edukováni, jak správně pečovat případně zavádět NPA.

Ideální umístění trubičky je nad epiglottis, které se při hospitalizaci kontroluje pomocí rentgenového vyšetření. Funkčnost zavedení NPA a zmírnění obstrukce se kontroluje spánkovou studií, při které by měly být zdokumentovány alespoň saturace kyslíkem a srdeční rytmus (52).



Obrázek 8: Saturace a srdeční rytmus před a po zavedení NPA, upraveno z Dinwiddie (2004) (52).

### **3.1.3 CPAP (Continuous Positive Airway Pressure)**

Jedním z dalších volených postupů u středně těžké a těžké OSA je CPAP, s použitím nasální aplikace (n-CPAP) nebo obličejové masky (f-CPAP) (66). Přestože je tento postup velmi účinný, adherence pacientů je pouze 30 – 60% (66,80,81). Z tohoto důvodu není mnoho pracovišť, které by CPAP používaly (42). U kraniofaciálních postižení je obrovskou výzvou zvolení léčby s využitím CPAP. Pacienti se liší kraniofaciální anatomií od normy. Také často podstupují i několik operací v oblasti obličeje, kvůli tomu se u nich objevuje vyšší citlivost na masku umístěnou na jejich obličej (57). A dále, teprve nedávno centra začala mít možnost vybrat z více variant masek (42).

### **3.1.4 Chirurgické výkony**

Chirurgická intervence se často zaměřuje na léčbu obstrukcí rozšířením faryngeálního prostoru a zmírněním glossoptózy přední repozicí jazyka. Do operací, které se provádějí, patří tracheostomie, adheze jazyk - ret a distrakce dolní čelisti (58).

#### **3.1.4.1 Tracheostomie**

Tradičně provádění tracheostomie bývalo nejefektivnější a i konečnou možností pro pacienty s PRS, jak zpřístupnit dýchací cesty a předejít tak respiračním obtížím (51,61). S nástupem catch – up růstu mandibuly, který nastupuje u většiny dětí s PRS, si můžeme z důvodu ústupu obstrukce jazykem dovolit dekanulaci v průběhu 1 až 2 let (82).

Tracheostomie je stále součástí protokolů léčby PRS přesto, že je spojená s častou morbiditou, vysokými náklady a příležitostně s úmrtím pacienta (51,61). I když se nám zdá, že je to život zachraňující intervence, může být však extrémně riskantní (61,76). Další komplikací je i péče mimo nemocnici (76).

Mezi časté vídané komplikace spojené s tracheostomií patří: vytvoření granulomu, který se objevuje u většiny pacientů, asi u 10 % pacientů je nutné provést zásah pod celkovou anestezií, dále se může objevit krvácení, pneumotorax, tracheomalácie, stenóza trachey, poškození vývoje řeči a někdy i náhlá smrt (61,68).

### 3.1.4.2 *Glossopexe - adheze jazyk – ret (TLA - Tongue – Lip Adhesion)*

Tato metoda se užívá u pacientů skupiny II. a u některých ze skupiny III., avšak objevují se zde značné komplikace v podobě dehiscence aspirace (23). Tato metoda byla uvedena jako možnost chirurgické léčby, která předchází provedení tracheostomie. Mezi její největší výhody však patří možnost reverzibility bez výrazných následků. Tento zákrok se zpravidla dělá v prvních měsících života. Kolem 1 roku pacienta se jazyk znovu uvolní. Nevýhodou tohoto zákroku je, že je zapotřebí provést i sekundární intervence pro zajištění průchodu dýchacích cesty a adekvátního podávání potravy. Dalšími komplikacemi je možnost dehiscence, lacerace jazyka, poranění ductus submandibularis, infekce, jizvy a riziko aspirační pneumonie (76).

Dnes je však více používán méně konzervativní přístup a spíše se volí provedení distrakce mandibuly (23). Přestože provedení TLA snižuje obstrukci dýchacích cest, ukazuje se, že TLA nelze považovat za konečné řešení. Proto sekundárně korekční postupy jako je distrakce mandibuly se staly pro léčbu nezbytnou (61,83).



Obrázek 9: Adheze jazyk - ret (TLA), převzato z Ramanathan et al. (2015) (61).

### 3.1.4.3 *Distrakce dolní čelisti (MDO - Mandibular Distraction Osteogenesis)*

Distrakce mandibuly je relativně novou možností v postupu léčby u dětí s PRS. Poprvé byla popsána v roce 1992 McCarthym et al. při léčbě hemifaciální mikrosomie. Tato metoda však ukazuje, že je velmi efektivní při zmírnění obstrukce horních dýchacích cest a to pozvolným prodlužováním dolní čelisti, které vede ke korekci posteriorního postavení kořene jazyka (26,28,33). Nejčastěji se tato metoda využívá, pokud u dětí nenastoupí catch – up růst mandibuly do 1 roku věku (82,84). Mimo to

svalový tonus suprahyoideálních svalů spolu s distrakcí mandibuly vede ke korekci postavení os hyoideum, jazyka a ke zlepšení průchodnosti dýchacích cest u pacientů, kteří trpí respiračními potížemi (61,76,85). Provedení operace nám dovoluje eliminovat potřebu tracheostomie o 90 – 95% (23,76), případně odstranit již zavedenou permanentní tracheostomii (85).

Tato terapie napomáhá upravit hypoplasii mandibuly pomocí bilaterální vertikální osteotomie dolní čelisti a zavedení čepů pro multivektorový externí/interní absorbovatelný /neabsorbovatelný distraktor (68).

Pacienti podstupují operaci pod celkovou anestezií s orální intubací. Vektor směru distrakce je plánován u každého případu zvláště v předoperační fázi za použití klinických posudků a zobrazovacích metod (51).

Distrakce je zahájena první den po operaci s rychlostí od 1 do 2 mm za den. Ukončení distrakce nastává ve chvíli, kdy už není tak viditelný rozdíl mezi horní a dolní čelistí. Avšak aplikuje – li se neabsorbovatelný distraktor, nechává se na svém místě po dobu dalších 6 – 8 týdnů pro udržení stavu (51,68).

Distrakce mandibuly je efektivní metodou léčby k bezpečnému zajištění zmírnění nebo úplného odstranění obstrukce horních dýchacích cest, která je spojená s mikrognácií. Navíc, polykací abnormality a GERD, které se běžně nachází u pacientů s PRS, mohou být touto metodou zmírněny (51).

Novou modifikací je tzv. „piezoelektrická chirurgie“, kde se používá ultrazvuk na protěti kosti. Jejím výhodou je přesný řez kostí, bez poškození okolních měkkých tkání a minimalizací operačního zásahu. Ve své studii Galié et al. (2015) uvádí, že tato metoda je mnohem bezpečnější, protože se pracuje pouze na tvrdých, mineralizovaných tkáních a šetří okolní měkké tkáně, jako jsou svaly a cévy, včetně n. mandibularis (86).

Distrakce dolní čelisti sebou nese také široké riziko minoritních, ale i majoritních komplikací (85,87). Jedním z rizik může být neúmyslná fraktura mandibuly v průběhu umísťování distraktoru. Mezi další rizika patří: nesprávně zvolený vektor, jizvy na obličeji, infekce, obrna n. facialis, uvolnění distraktoru nebo relaps, či poškození premolárních lůžek (76,85).

Dle Papoffa et al. (2013) však při provedení MDO u pacientů s PRS dosáhneme větší stability v dechových funkcích a rychlejší pokrok při příjmu potravy než při provedení TLA (76).

U pacientů s PRS by provedení TLA a distrakce mandibuly mělo předcházet operacím, které uzavírají patro (61).

#### **3.1.4.4 Uzavření patra**

Většina studií zabývajících se PRS se soustředí na řešení dýchacích problémů v novorozeneckém věku. V odborné literatuře se neobjevuje mnoho informací o provedení palatoplastiky s následnými výsledky (88).

Uzavření patra patří mezi nejpozději prováděné chirurgické výkony. Tato operace je prováděna až v rozmezí 18 měsíců až 2 let věku dítěte. Zdržení odůvodňujeme tím, že do tohoto věku probíhá adekvátní skeletální a neurologický růst, proto vzniká prostor pro umístění jazyka a zraní neuromuskulárních funkcí zlepšuje faryngeální tonus a tonus jazyka, které zabraňují kolapsu dýchacích cest (61). U pacientů s mikrognácií se často provádí sutura jazyka, která se ponechá asi 12 – 24 h kvůli zajištění průchodnosti dýchacích cest (21).

Chirurgické uzavření měkkého a tvrdého patra se může provádět i v různých dobách věku dítěte. Měkké patro se může uzavřít již v 7. měsíci, zatímco tvrdé, které zůstává otevřené, se chirurgicky uzavře až ve věku 18 měsíců (89).

Gerzanic et al. (2012) ve své studii uvádí, že spolu s použitím Tübingenského plátíčka se může provádět časné celkové uzavření rozštěpu patra již ve věku 7,3 měsíců (viz kap. 3.2.2) (78).

### **3.2 Léčebné postupy u problémů s příjmem potravy**

Problémy s příjmem potravy, tedy sáním a polykáním, spolu s výskytem GERD jsou běžně spojované problémy s diagnózou PRS (39,51).

Další problémy, které se mohou vyskytnout, jsou: zvracení, aspirace, apnoe, dušení či desaturace v průběhu podávání potravy (39,57). Toto vše obvykle vede k prodloužení času podávání potravy, což může způsobit další problémy, jako jsou dehydratace, laryngeální penetrace nebo aspirace. Výskyt rozštěpu patra a mikrognacie způsobuje dysfunkci orofaciálních svalů, která ovlivňuje polykání, mluvení a dýchání (57,90).

Hlavním cílem terapie je podpořit příjem kvůli prospívání dítěte a zabránit aspiracím. U některých pacientů, i přesto, že prospívají, si musíme dávat pozor, zda

nedochází k tichým, opakujícím se aspiracím (42). V terapii potíží s příjmem potravy používáme různé metody a pomůcky, jako jsou ORF (oral feeding techniques) nebo FFT (Feeding Facilitating Techniques), speciální Habermannovu láhev, patrové ploténky, které utěsní rozštěp patra a zajistí tak vytvoření vakua při sání, vysokokalorickou nebo zahuštěnou stravu, zavedení NGT (nasogastrická sonda) nebo provedení gastrostomie (39).

### 3.2.1 Habermannova láhev

Habermannova láhev se řadí mezi speciální pomůcky. Tato láhev patří mezi nejčastěji používané pro příjem potravy u PRS. Pomocí Habermannovy lahve lze vstříknout mléko do ústní dutiny dítěte (39).



Obrázek 10: Habermannova láhev, zdroj: <http://eshop.kojenimb.cz> (123).

### 3.2.2 Patrové ploténky

Patrové ploténky se používají u pacientů s PRS od 60. let minulého století (68,91). Speciální patrové ploténky, které pojmenovaly PEBP (Pre-Epiglotic Baton Plate), vyvinuli v Německu. PEBT mají za úkol dopomoci anteriornímu postavení jazyka a tím rozšíření faryngeálního prostoru (42,92). Nepoužívají se pouze k uzavření patra pro zlepšení příjmu potravy, ale i pro zmírnění obstrukce (42). Zavedení PEBP je doplněno stimulací svalů orofaciálního komplexu a facilitací příjmu podávané potravy pomocí konceptu Castillo Moralese (68).

Tübingenské platičko se stavbou podobá PEBT. Poprvé bylo Tübingenské platičko popsáno v německé odborné literatuře Broschem et al. v roce 2004 ve spojení s časným uzavíráním rozštěpu patra (tzn. věk 7.3 měsíců), mělo i pozitivní vliv na zlepšení sluchových schopností kvůli lepší funkci Eustachovy trubice. Platičko je modifikace ortodontické desky na měkké patro, na kterém je tzv. **preepiglotický knoflík**. Tento knoflík rozšiřuje farynx pomocí tahu za kořen jazyka dopředu. Zároveň umožňuje růst mandibuly. Tím pádem jsou mechanicky uvolněny horní dýchací cesty. Toto platičko je obvykle používáno pro zlepšení polykacích funkcí posunutím polohy jazyka vpřed. Jak uvádí Brosch et al., Tübingenské platičko a časné uzavření tvrdého i měkkého patra po 3 měsících od zvládnutí obstrukce dýchacích cest vede u pacienta s PRS k okamžitému zlepšení saturace a respirace (78,93).

### 3.2.3 *Nasogastrická sonda (NGT – nasogastric tube)*

Použití nasogastrické sondy jako možnost při příjmu potravy patří mezi řešení, která nám pomáhají se vyhnout neočekávaným událostem (61). Užití NGT však zvyšuje riziko vzniku nebo prohlubuje projev patologického gastroesofageálního refluxu, mechanického dráždění nebo chronického zánětu horních dýchacích cest (42,67,47).

Pokud je prolongované zavedení nasogastrické sondy nezbytné pro příjem potravy, přistupuje se spíše k zavedení gastrostomie (42).

### 3.2.4 *Zavedení gastrostomie*

Gastrostomie se obvykle zavádí z důvodu prolongované suplementace výživy, a to dokud nejsou adekvátní polykací funkce a orální příjem (94). Nejčastěji je gastrostomie, převážně u dětí, provedena jako tzv. PEG (*Perkutánní Endoskopická Gastrostomie*). PEG se zavádí u dětí, které často aspirují a neprospívají (95).

Komplikace, které se mohou vyskytnout se zavedením gastrostomie, jsou: infekce, dislokace trubičky, prosakování, peritonitida, překážka v trubičce nebo gastrocolická fistula (96). Avšak nejčastěji popisovanou komplikací je GER (95).

Doba, ve které se zavádí gastrostomie, je závislá na postupech v jednotlivých centrech. Zřídka se však zavádí v prvních měsících života, pokud není zřejmé, že se orální příjem nezlepší v následujících měsících (42).



## 4 REHABILITAČNÍ TECHNIKY A METODY

### 4.1 Polohování

U dětí s PRS se polohuje především na břicho. Přestože patří polohování na břicho mezi nejužívanější metody léčby (30), její efektivita nebyla zatím objektivně prokázána (např. polysomnografem) (40).

#### 4.1.1 Polohování na břicho (*PPT - Prone Positioning Treatment*)

Je to neinvazivní léčebná modalita, která se užívá u 61 – 75% případů, přestože je nutný přiměřený monitoring po dobu několika měsíců (23,30). Nevýhodou je, že má téměř 100% úspěšnost pouze u pacientů skupiny I. – izolované formy PRS, tedy pacientů s nezávažnou formou (46) (viz kap. 2.7). Polohování na břicho je založeno na hypotéze, kterou původně navrhl již Pierre Robin (57). Zúžený faryngeální prostor může být ovlivněn, resp. zvětšen pomocí vlivu gravitace, která působí na mandibulu a posouvá ji dopředu u pacienta v poloze na břiše (39,68).

V některých studiích se však ukazuje, že efektivnost pronačního polohování není hodnocena objektivně. Podle Poetse et al. (2011) je úspěšná kvůli tomu, že jsou méně viditelné příznaky obstrukce horních dýchacích cest, tedy paradoxní pohyby hrudníku nebo pectus excavatus (49,68,97). Dalšími diskutovanými otázkami jsou, zda pozice na břiše je vhodná pro vyvolání a podporu catch - up růstu mandibuly (53) nebo jestli tato poloha nezvyšuje riziko vzniku tzv. SIDS (Sudden Infant Death Syndrome - syndrom náhlého úmrtí novorozence) (39,40,68).

Zachování této terapie začíná být obtížné v tu chvíli, kdy se dítě začne samo přetáčet (57).

Z pohledu respirace se při poloze na břiše zlepšuje oxygenace a plicní ventilace. Pokud polohu zvýšíme asi o 30°, snížíme tak tlak na krk, hlavičku a ramena. Navíc je podpořeno dýchání. V této poloze nesmí váha dítěte být na kolíčkách (98).

#### 4.1.2 Poloha na boku

Další poloha, která je povolena u pacientů s PRS s mírnou formou obstrukce dýchacích cest, je poloha na boku (99).

Ta podporuje ventilaci jedné plíce, a tak se převážně používá jako poloha léčebná. Pelíšek tvoří oporu hlavy a trupu, minimalizuje rotaci a pohyb v ramenních a kyčelních kloubech. Končetiny jsou ve flexi, mezi kolena je umístěn pelíšek (98).

## 4.2 Orofaciální terapie

Do orofaciální terapie zahrnujeme takové postupy a metody, kde cílem je posílit a stimulovat motoriku jazyku, rtů, patra, hltanu, dále zlepšit funkci a svalovou sílu těch svalů, které jsou zapotřebí k polykání (100). Snažíme se uvádět do rovnováhy hypotonické a hypertonické svaly, snižovat obranou reakci na dotek, ovlivnit kvalitu sání, polykání a řeči a zlepšit pohyby v oblasti úst při příjmu potravy a tekutin (101).

### 4.2.1 Fyziologie sání

Sání je úzce spojeno se schopností CNS přijmout, selektovat a uložit informace z okolí a poté je zpracovat a přizpůsobit potřebám těla. Tento proces nazývá Morales „**multisenzorická integrace**“, pro kterou jsou důležité 3 systémy: vestibulární, proprioceptivní a taktilní (102).

Začátkem 3. měsíce nitroděložního vývoje můžeme vyvolat sací a polykací pohyby pomocí stimulace částí orofaciální oblasti – jazyka, rtů, tváří nebo víček. V této době se objevují i různé reflexy (labyrintový, tonický šíjový, a další), které vyvolávají pohyby končetin, hlavy a trupu., právě při těchto pohybech si plod dokáže vložit prst do úst, což vyvolá reakci sání (102).

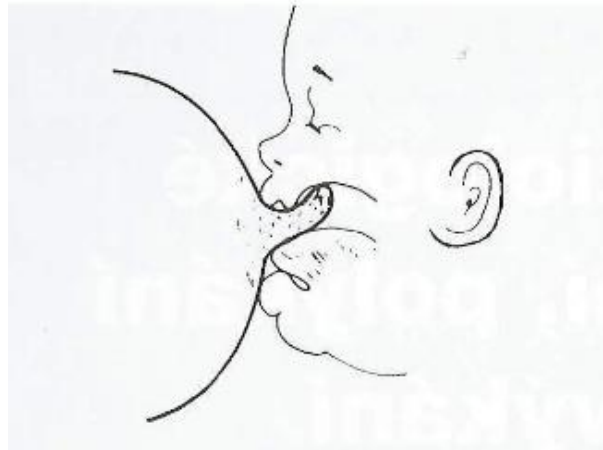
Fyziologicky se jazyk v kojeneckém věku posouvá dopředu ke rtům, pokud dítě správně saje z prsu, přirozeně se modifikuje pohyb jazyka směrem k tvrdému patru. Správně prováděné kojení má příznivý vliv na rozvoj orofaciálního komplexu (103).

Po narození u dítěte můžeme pozorovat, podle způsobu příjmu potravy, 2 mechanismy sání a to z prsu matky nebo z láhve.

### 4.2.2 Sání z prsu

Při sání z prsu je čelist mírně otevřená tak, aby se vešla prsní bradavka do úst. Rty se vytvarují do tvaru „C“ a přilnou na přechod bradavky a dvorce a uzavřou tak vchod do úst. Poté se začne zvětšovat napětí v m. orbicularis oris a obou mm.

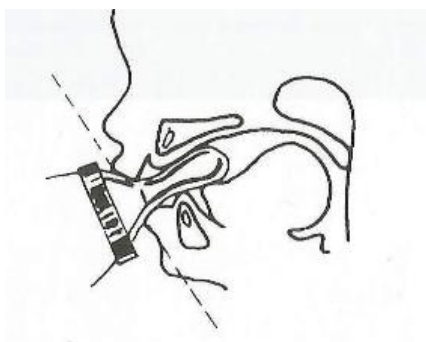
buccinatores. Jazyk se pohybuje dopředu, ven a pod bradavku, kterou poté táhne dozadu a nahoru, kde ji přitlačí na tvrdé patro. Vyvolání samotného sání je způsobené intraorálním tlakem, který vzniká na podkladě kooperace funkce jazyka a tvářového mechanismu. Kvůli elevačnímu pohybu mandibuly, který stlačí bradavku, se tato aktivita ještě zvyšuje. Mléko stéká po zadní části jazyka. Ten se dále pohybuje směrem dozadu a sune mléko do hltanu (102).



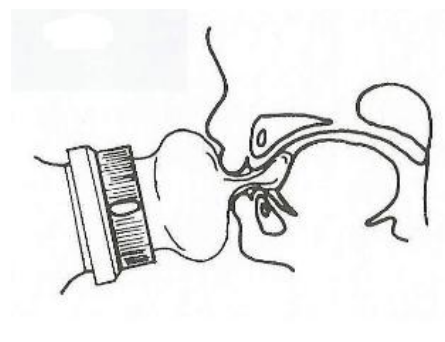
Obrázek 11: Poloha jazyka při sání z prsu, převzato z Morales (2006)

#### 4.2.2.1 Sání z láhve

U sání z lahve se rty tvarují do písmene „O“ a obemykají dudlík, tím se uzavírá dutina ústní. Vzadu je uzavřená kvůli kontaktu měkkého patra s jazykem. Při elevaci mandibuly dojde ke stlačení dudlíku jazykem zespodu a poté se pohybuje dozadu a dolů, to umožní vtékání mléka úst (102).



Obrázek 12: Poloha jazyka při sání z běžné lahve, převzato z Morales (2006) (102).



Obrázek 13: Poloha jazyka při sání z láhve podobné prsu, převzato z Morales (2006) (102).

### 4.2.3 Fyziologie polykání

Cílem mechanismu polykání je transport potravy z dutiny ústní do žaludku (102).

Mezi prvními vědci zabývajícími se mechanismem polykání patřil Mogandie, který s Heurmanem tento proces rozdělil do 3 fází: orální, faryngeální a esofageální (102). Průběh polykání má složku vědomou ( fáze orální) a nevědomou ( fáze faryngální a esofageální). Někteří autoři používají dělení do 4 fází, oddělují zvláště fázi přípravnou, která je v klasickém dělení součástí fáze orální. (104). V této práci uvádíme klasické dělení do 3 fází.

**Fáze orální:** se dělí do fáze přípravné a transportní. Ve **fázi přípravné** se potrava ukusuje, rozmělnuje a smíchává se slinami. Do této fáze se zapojují rty, jazyk, tváře, čelisti a měkké patro. V **transportní fázi** dochází k vlastnímu polykání. Bolus je transportován z přední části úst dozadu k hltanovému oblouku. V této fázi se nejvíce uplatňuje jazyk. Polykací reflex nastupuje, když se podráždí patrové oblouky. Poté se spustí přesně řízené pohyby: uzavření dutiny ústní, zvednutí jazyka a zatlačení proti tvrdému patru. Současně se měkké patro zvedne, aby uzavřelo dutinu ústní od hltanu. Do této doby jsou tyto děje ovlivnitelné vůlí (105). Fáze transportní a faryngeální spolu úzce souvisí.

**Fáze faryngeální:** je řízená z prodloužené míchy a měla by probíhat do jedné sekundy. Dochází ke zvednutí hrtanu proti epiglottis, která uzavře a zabrání vstupu potravy do hrtanu. Dýchání se pozastaví a faryngální svaly posouvají potravu do jícnu (104). Kontrakce faryngeálních svalů postupuje k hornímu jícnovému svěrači, který reflexně relaxuje (105).

**Fáze esofageální:** probíhá mimovolně. Bolus je posunut na začátek jícnu, kde je pomocí intenzivní kontrakce horního svěrače a hladké svaloviny jícnu vytvořena primární peristaltická vlna. Bolus se posouvá tak, že vlna kontrakce je za ním a vlna relaxace před ním (105). Současně klesá hrtan zpět do původní polohy a epiglottis otevírá průběh dýchacích cest (104).

Koordinace dýchání, sání a polykání zabraňuje, aby se přijímaná potrava dostala do dýchacích cest (106).

#### **4.2.4 Koncept Castillo Morales**

Je to rozsáhlý koncept neurofyziologicky orientovaný, který se užívá u dětí i dospělých. Byl vyvinutý argentinským lékařem prof. Dr. Rodolfem Castillo Moralesem na podporu motorických funkcí, komunikačních a senzorických schopností, postury, vzpřimování, pohybu, usnadnění dýchání a stimulaci orofaciální oblasti, resp. regulaci aktivity svalů mimických a svalů pro příjem potravy a mluvení (107). Terapie byla původně vyvinuta pro děti s Downovým syndromem (40). Jako první Castillo Morales vyvinul tzv. Neuromotorickou vývojovou terapii (NET) pro vzpřimování hypotonických dětí. NET se začala využívat u pacientů s Downovým syndromem. Vedle toho vznikla Orofaciální regulační terapie, která se rozšířila převážně v Německu v 80. letech jako terapie u dětí s retno – čelistním rozštěpem, DMO a jinými centrálními poruchami. Dnes se koncept Castillo Moralese skládá ze 3 částí: Terapeutická podpora v procesu vzpřimování (dříve NET), Orofaciální terapie (dříve ORT) a případného využití patrových desek ve spojení s Orofaciální terapií (107).

Pro efektivnost péče se vyžaduje interdisciplinární přístup zahrnující řadu odborníků: lékaře, fyzioterapeuta, ortodontistu, čelistního ortopeda, logopeda a další. (100,107,108) Tento přístup se používá pro stanovení priorit a individualizace terapie u pacienta a přizpůsobení jeho prostředí a aktuálnímu stavu. Samozřejmostí je zapojení rodičů do terapie, resp. pravidelná instruktáž od terapeuta (106,107), ta nám zaručuje správnost realizace cvičení doma (106).

Cílem celého konceptu je rozšířit možnosti komunikace (nonverbální i verbální), podpořit rozvoj smyslového vnímání, zlepšit vzpřimovací schopnosti a motoriku, aktivace a regulace funkcí orofaciálního komplexu, podpora samostatnosti a iniciativy a v neposlední řadě zamezení patologiím (107).

#### **4.2.5 Orofaciální regulační terapie (ORT)**

ORT podle Castilla Moralese je speciální fyzioterapeutickou reflexní metodou, která se využívá pro oblast úst a obličeje (100). Je to však jen část komplexního terapeutického přístupu, který je převážně v zahraničí, praktikován, jako ucelený Koncept Castillo Moralese (viz kap. 4.2.4) (107). ORT vychází ze studia ústní terapie pro stimulaci příjmu potravy a polykání manželů Bobathových, Vojtovy reflexní lokomoce, metody podle Kabata a jeho vlastních poznatků z praxe (100). Dnes však neprovádíme ORT samostatně, ale ve spojení s motorickou terapií těla – NET (107).

Cílem orofaciální regulační terapie je aktivace funkce orofaciálního komplexu, tedy sání, polykání, slinotoku, žvýkání, mimiky, artikulace a dýchání. Důležité v této terapii je dosáhnout souhru a rovnováhu všech komponent orofaciálního komplexu s jinými systémy těla (106,107). Ve spojení s NET je nutností k zahájení terapie nastavení správného držení těla pacienta, s ohledem na věk a diagnózu (102,107).

ORT se v současnosti indikuje u předčasně narozených, kojenců, dětí, i dospělých s různými senzomotorickými poruchami v orofaciální oblasti nebo jako prevence. Užívá se u diagnóz se svalovou hypotonií (Downův syndrom, Prader – Willi syndrom, Möebiův syndrom a další), dále u dysfágií (PRS), rozštěpových vad (CP, CPL, PRS), poruch CNS (DMO, kóma, periferní parézy), nervosvalových onemocnění nebo u dětí se zpomaleným senzomotorickým vývojem (107).

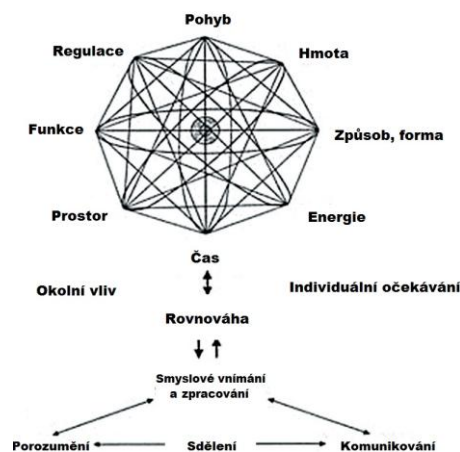
Castillo Morales používá při ORT patrové desky. Tyto destičky se užívají u PRS, rozštěpových vad, Downova syndromu i jiných diagnóz. Jejich použití je však pouze doplnění terapie, nikoliv náhrada. Účelem destiček je zajistit podporu pro vyvolání cílených pohybů jazyka a úst (107,108). Dnes se užívá modifikovaná patrová ploténka u pacientů s PRS v kombinaci s ORT převážně v Německu (viz kap. 3.2.2).



**Obrázek 14: Patrová deska podle Castillo Moralese, převzato z Morales (2006) (102), Korbmacher (2004) (108).**

#### 4.2.5.1 Znárodnění funkce

Charakteristické pro ORT je, že se vychází z poznatků fyziologického fungování (funkce svalů, práce svalstva, vývoj v jednotlivých obdobích, a další) orofaciálního komplexu a jeho jednotlivých částí, protože bez dokonalé znalosti fyziologie, podle Castillo Moralese, nelze porozumět patologickým procesům (106,107). U pojmu „funkce“ si představujeme každou změnu a aktivitu. Spojuje nám také jednotlivé části těla a vytváří z něj dynamický systém (Obrázek 15). Pro ukončení jedné funkce je nezbytné mít schopnost použít tyto faktory: spontánnost, trvání, variabilitu, schopnost přerušit aktivitu. Výskyt patologií ovlivňuje činnost orofaciálního komplexu a naruší tak rovnováhu různých funkcí, proto se vytváří kompenzace, adaptace a nakonec fixace (107).



Obrázek 15: Funkce a integrace, upraveno z Saltlová et al. (2014) (107).





ní v poloze na zádech s hlavou v mírné flexi a opřené týlem o její břicho. V přípravné fázi a i při cvičení se používají různé techniky v různých kombinacích (102).

- Dotyk – musí být jemný a příjemný, provádí se špičkami prstů nebo celou dlaní, aktivují se především volná nervová zakončení a Merkelova hmatová tělíška.
- Lechtání – musí být pevné a pomalé, ve směru od punctum fixum po punctum mobile jednotlivých svalů, aktivují se receptory vlasových kořínek, které působí na nervová zakončení.
- Tlak – v námi zvolené oblasti působíme silně, ale nesmíme vyvolat bolest, aktivujeme především Vater – Paciniho a Meissnerova tělíška v kůži.
- Tah – zaměřujeme se na jeden sval nebo synergické svalové řetězce, pohyb je pomalý a jemný, aktivujeme tak svalová vřeténka a kloubní receptory typu I. a II.
- Vibrace – šíří se celým tělem k punctum fixum, které stimulujeme, zde se vibrační vlna odráží a vrací se do výchozího bodu. Účinky mohou mít vliv na zvýšení i snížení tonu svalů, vše podle délky a pravidelnosti provádění vibrace.

#### **4.2.6.1 Cviky pro stimulaci sání**

Při nácvičku a stimulaci sání facilitujeme všechny fáze. Pro vytvoření „motorického klidu“ si terapeut položí novorozence do klína a jednou rukou provádí intermitentní jemný pohyb v oblasti týlu směrem kraniálně. Druhou rukou terapeut položí na oblast hrudní kosti a provádí intermitentní tlak směrem kaudálním a dorzálním. Teprve pak je možné začít terapii v orofaciální oblasti. Terapii provádíme alespoň 3 – 4 krát před krmením.

- Z ruky si terapeut vytvoří „V“, kde palec a prostředník jsou položeny na tvářích z boku, tak aby měl ukazovák připravený pro zavedení do úst. Prsteníček a malíček jsou v oblasti přední části ústního dna.

- Palcem a ukazovákem vibrujeme v oblasti tváří pro aktivaci tvářových svalů a uzavření rtů pro vznik intraorálního podtlaku.
- Malíček a prsteníček působí tlakem a vibračí směrem kraniálně, aby se uzavřely rty.
- Poté zavedeme konec ukazováku do úst dítěte tak, aby nenastala protruze jazyka, dále přerušovaně tlačíme kaudálně – ventrálním směrem. Nakonec ukazovák vytáhneme pomalu z úst (provádíme pro facilitaci retrakce jazyka).
- Cvičení je zakončeno hlazením v oblasti ústního dna kraniálně – dorzálním směrem pro aktivaci m. mylohyoideus, který vyvolá synergii při polykání.
- Následně by dítě mělo polknout. Poté provedeme kontrolu úst prostředníkem na ústním dnu, palcem na bradě a ukazovákem na mandibule z boku (102).

Castillo Morales při terapii také užívá taktilní a proprioceptivní stimulaci motorických bodů na obličeji, která vyvolává motorickou odpověď svalů a svalových řetězců. Body se mohou stimulovat izolovaně nebo v kombinacích (102).



Obrázek 17: Motorické body, převzato z Morales (2006) (102)

ORT zahrnuje stimulaci orofaciálního svalstva, která pomáhá odstranit obstrukci horních dýchacích cest, avšak systematickou studii spojenou s léčbou PRS v odborné literatuře nenajdeme (40).

#### ***4.2.7 FFT – Facilitating feeding techniques***

Další možností orofaciální terapie je využití různých technik, které popsal Nassar et al. (2006) ve své studii. Tyto techniky souborně nazval FFT a uplatnil je při léčbě pacientů s PRS.

FFT zahrnují různé postupy, které se užívají od iniciální fáze orálního příjmu potravy a pokračují, dokud dítě plně nezíská schopnost orálního příjmu (42,109). Pro každého pacienta se individuálně stanovuje postup a techniky, které se u něj použijí (67).

V terapii se využívají speciální pomůcky, jako jsou: láhve, savičky, dudlíky (42).

Pro nácvik sání se dítěti vloží do úst dudlík, toto nenutriční sání má napomáhat k anteriornímu postavení jazyku (67).

Dále se u dítěte může provádět masáž jazyka, při které terapeut dělá v ústech na jazyku prstem postero-anteriorní pohyby, aby se podpořilo přední postavení a jazyk se relaxoval. Tato procedura se volí, pokud u pacienta nacházíme špatné postavení jazyka při sání, tak že neudrží savičku láhve na jazyku (67).



**Obrázek 18: Masáž jazyka facilitující anteriorní postavení a jeho relaxaci, převzato z Nassar (2006) (67).**

Manévr na podporu mandibuly se provádí při přehnaném zasunutí mandibuly při sání. Zlepšuje tak efektivnost utěsnění pomocí manuálního tlaku na mandibulu, a tím facilituje retní uzávěr (67,109).



**Obrázek 19: Manévr na podporu mandibuly, převzato z Nassar (2006) (67).**

Technika rytmického pohybu savičkou v ústech při nutričním sání v antero-posteriorním směru a zpět se používá pro vytvoření rytmického vzoru sání/polykání/respirace. Při sání z láhve se používá savička, kde se zvětší otvor pro průchod mléka, aby dítě nemuselo vyvinout tak velký intraorální podtlak (67,109).

Přestože podle studie Nassara et al. (2006), se zvýšil orální příjem množství mléka u dětí s PRS a zlepšilo se prospívání, nebyla zatím provedena porovnávací studie s kontrolní skupinou dětí s problémy s příjmem potravy a obstrukcí dýchacích cest (42).

Ve studii Nassara et. al. pozorujeme, že soubor technik a postupů převážně čerpá z publikace *Feeding and Swallowing Disorders in Infancy: Assessment and Management* (Wolf, Glass, 1992).

### 4.3 Metoda Padovanové

Padovanové metoda, známá též jako Neurofunkční reorganizace (NFR), byla vyvinuta Beatriz Padovanovou, logopedkou, v 70. letech v Brazílii. Metoda je založena na podkladě studií vztahů mezi třemi aktivitami – chůze, mluvení, myšlení a výzkumů organizace a plasticity nervového systému. Využívá se u všech věkových kategorií, jako prostředek léčebný, preventivní nebo udržovací (110,111). Původně byla metoda vyvinuta pro léčbu dětí i dospělých s různými syndromy, s DMO nebo CMP (112). Od roku 2008 se začala používat při terapii pacientů s hypoxií pro zlepšení kvality života v nemocnici Sao Lucas v Juazeiro do Nortem (111).

V terapii pacient vykonává různá cvičení a podstupuje reedukaci reflexních vegetativních orálních funkcí (dýchání, sání, žvýkání a polykání). Pokoušíme se obnovit ztracené funkce nebo osvojit si ještě nenabyté funkce, vše pouze v rozmezí potenciálu pacienta (111,112).

Základem metody je aplikace cvičení prostřednictvím primitivních pohybů, v souladu s ontogenetickým vývojem (111,113). V orofaciální oblasti NFR používá ve cvičení rolování, vyplazování nebo přetáčení (112,113). Dále stimulujeme dítěti smysly, které jsou postiženy z důvodu asfyxie. Dotek je stimulován jemným kontaktem při cvičení, čich přes stimulaci hlavových nervů, zrak pomocí foto-motorických cvičení za použití baterky nebo světýlek, sluch skrz mluvené verše a zpívané písně v průběhu cvičení a chuť stimulujeme přes chuťové pohárky (111). Především použití veršů a písniček terapeutem, které udávají, jak rytmus při cvičení, tak stimulují sluchový aparát, jsou součástí každé terapie. Podstatou je opakování různých stádií vývoje neurologického systému, takže pacient opakuje některé procesy, které mohou zasahovat do normálního vývoje (112).

Hypoxie je jednou z nejběžnějších příčin neurologického poškození u novorozenců, která vyúsťuje ve zhoršení neurologického vývoje. Terapie založená na technikách Padovanové zkracují pobyt v nemocnici a předcházejí zavedení gastrostomie (111).

Tato metoda se odlišuje od jiných terapií a konceptů tím, že se nezabývá pouze problémem pacienta, ale zahrnuje v sobě tělesná cvičení v globálních vzorcích, stimulaci správných pohybů pro vývoj, dechová cvičení a cvičení v oblasti obličeje, pomocí kterého stimuluje všech 12 párů hlavových nervů (111).

Terapie Padovanové se ve světě používá převážně v Brazílii. V Evropských zemích se využívá hojně v Německu, Francii a Nizozemí.

## **4.4 Respirační fyzioterapie (RF)**

U pacientů s PRS se mohou používat metody respirační fyzioterapie při prevenci vzniku pneumonie, při CPAP, po zavedení tracheostomie nebo při patologickém vzoru dýchání.

RF se zaměřuje převážně na reedukaci dechového vzoru, usnadnění expektorace, aktivaci dýchacích svalů a nácvik inhalace. Techniky lze využít v léčebné rehabilitaci jak u pacientů na neinvazivní ventilace, tak u nemocných na invazivní ventilační podpoře, u těchto pacientů používáme především techniky pasivní a asistované (114).

Mezi výhody respirační fyzioterapie můžeme považovat to, že techniky lze používat při výskytu nemoci, dále bez nutnosti svlékat dítě (115). Techniky, které lze využít pro zlepšení dechových funkcí u pacienta jsou: kontaktní dýchání, modifikovaná a asistovaná autogenní drenáž, respirační handling a kontaktní stimulující fyzioterapie.

### **4.4.1 Kontaktní dýchání (BC – *Breathing Control*)**

Je to pasivní technika založená na neurofyziologické facilitaci dýchání (114). BC je součástí metody tzv. Aktivního cyklu dechových technik (ACBT – Active Cycle Breathing Techniques), kde je samostatnou technikou dýchání. Je to uvolněné odpočinkové dýchání s relaxační úlevou pro bránici (116). Při kontaktním dýchání terapeut pokládá ruce na hrudník pacienta, doprovází ho při nádechu i výdechu a kopíruje jeho pohyby, současně tak může redukovat nežádoucí motoriku (116,117). Tedy pomocí manuálního kontaktu, který je taktilní a proprioceptivní stimulací, provokujeme dechové odpovědi, které jsou reflexní. Tyto odpovědi způsobí změny rytmu a hloubky dýchání. Dechové pohyby můžeme podpořit pomocí jemného přilnutí dlaní a zpevnění kolem hrudníku. Pomocí jemné vibrace stimulujeme aktivaci břišních svalů a dochází k prodlouženému výdechu s exspirační pauzou (116). Kontaktní dýchání lze provádět také v poloze, kdy si terapeut nebo rodič opřou dítě zády o svůj hrudník (117). Lze ho také kombinovat s polohováním a změnami polohy (115).

Nutností k provádění BC je, aby terapeut nebo rodič dokázal zachytit frekvenci a rytmus dýchání (115).

CB má také pozitivní vliv na přítomnost GERD, převážně pokud je prováděné ve vertikální poloze v náručí terapeuta nebo rodiče (116).

#### **4.4.2 Modifikovaná autogenní drenáž (MAD)**

MAD je kontaktní dýchání aplikované v horizontálních polohách, tedy vleže na zádech, bocích a na břiše. Používá se především u dětí s nadměrnou tvorbou sekretu, tedy jako drenážní technika. Délku cvičení upravujeme individuálně podle stavu pacienta. Aplikace MAD je možná např. na klíně, na cvičebním stole nebo na míči (116).

U pacientů s PRS se MAD může použít jako součást respirační fyzioterapie po zavedení tracheostomie.

#### **4.4.3 Asistovaná autogenní drenáž (AAD)**

AAD je založená na principech Autogenní drenáže a používá se u novorozenců, kojenců nebo nespolupracujících pacientů. AAD je prováděna jemným a progresivním způsobem, kdy využíváme dechový vzor pacienta a stabilizujeme dítěti břišní stěnu, abychom se vyhnuli paradoxním pohybům. Pro vedení dýchání u dítěte používáme jemný manuální tlak na hrudník v průběhu inspiria. Ruce terapeuta postupně omezují hloubku nádechu, aby stimulovaly pacienta k hlubšímu výdechu než, který byl v předcházejícím dechovém cyklu. Při výdechu následují terapeutovy ruce dechové pohyby dítěte (118).

#### **4.4.4 Respirační handling (RH)**

RH je technika, která kombinuje dechovou a motorickou stimulaci, jako preventivní opatření vzniku patologických dechových vzorů (119). Jedná se o jemnou a laskavou formu fyzioterapie, kde využíváme dotyk, uchopení a manipulaci s dítětem, jako stimuly pro vyvolání fyziologických dechových pohybů. Tuto techniku používáme u novorozenců, kojenců a batolat s respirační symptomatologií, kam můžeme zařadit např. dyspnoe, výskyt stridoru, přítomnost bronchiálního sekretu nebo bronchiální hypersenzitivitou, dyskoordinace dýchání/sání/polykání (115,116). RH se zaměřuje: na hygienu dýchacích cest, pro zajištění průchodnosti bez uvíznutí a dalšího hromadění bronchiálního sekretu, na péči o trávicí soustavu a na správný motorický vývoj dítěte (116). RH je nutné provádět tak, aby dítě intenzivně spolupracovalo v terapii, která je klidná a hravá, pláč je proto brán jako naléhavá kontraindikace (115,116). Pokud

fyzioterapeut zvolí neadekvátní postup, u kterého se objeví nadměrné dechové zatížení, startuje tak negativní reakci pacienta. Dítě začne hyperventilovat a dochází tak k aktivaci nežádoucích dechové motoriky s nadměrným zapojením respiračních svalů, které do budoucna přispívají k syndromu přetíženého hrudního svalstva, které nebude schopné adekvátně relaxovat (116).

Uchopení a manuální kontakty na těle dítěte terapeut přizpůsobuje podle motorického projevu dítěte a jeho aktuálním respiračním možnostem (116). Jsou to krátké intervenční vstupy využívající prvky kontaktního a reflexního dýchání. Často se upravují individuálně pro běžnou denní manipulaci s dítětem (115). Současně se musí řídit vývojovou motorikou dítěte, která je přiměřená věku dítěte (116). Mezi těmito krátkými vstupy je terapie vyplněná o relaxační masáže a hlazení (115).

V rámci RH používáme techniky kontaktního dýchání (CB), modifikovanou autogenní drenáž (MAD) nebo asistovanou autogenní drenáž (AAD) (116).



## 5 MULTIDISCIPLINÁRNÍ PŘÍSTUP

Na léčbě dětí s orofaciálními rozštěpovými vadami se podílí mnoho specialistů z lékařských i nelékařských oborů. Tito odborníci hledají a volí terapii individuálně k aktuálnímu zdravotnímu stavu a věku dítěte (120). Pacienti s rozštěpovou vadou jsou sledováni spolu s rodiči už od prenatální diagnostiky až do doby dospělosti (7).

Rozdíly v přístupu u samotných rozštěpových vad a PRS nejsou velké, proto lze říct, že multidisciplinární tým sestává z větší části ze stejných specialistů.

Přístup v léčbě u pacientů s PRS je velkou výzvou a vyžaduje týmovou spolupráci mnoha specialistů. Mezi tyto odborníky řadíme pediatra, genetika, teratologa, otorhinolaryngologa, dětského anesteziologa, plastického chirurga, otologa, logopeda, ortodontistu, psychologa a další (7,18,74). V České republice se soustředí do 2 specializovaných center s multidisciplinárním přístupem, a to v Praze a v Brně (121).

Níže jsou popsáni jednotliví členové multidisciplinárního týmu. Do tohoto týmu se dle aktuálního stavu pacienta mohou zapojit i jiní specialisté.

**Neonatolog** jako první nejčastěji diagnostikuje rozštěpové vady, resp. PRS neonatolog / pediatr po porodu dítěte. Izolované rozštěpy však někdy mohou uniknout pozornosti odborníka (18)

**Pediatr** (praktický dětský lékař) by měl spolupracovat úzce s rodinou, dále poskytovat informace a pomoc při léčbě. Seznamuje rodiče s alternativními způsoby příjmu potravy a správné výživy (18).

**Klinický genetiky** by měl být zahrnutý do týmu hned od začátku léčby, a to z důvodu toho, že PRS je často spojen s různými syndromy (10,42). Genetické hodnocení by mělo obsahovat: stanovení diagnózy, rizikové a prognostické poradenství (75). Poradenství má nezastupitelnou roli při rozhodování o dalším potomstvu rodičů (120,121).

**Teratolog** zjišťuje příčiny vzniku vady, anomálií a syndromů (120). Také spolupracuje s dalšími odborníky o tom, které další malformace nebo přidružené příznaky u vady vyhledávat (121).

**Dětský ORL lékař** by měl být tím, který upřesní a určí charakter a stupeň obstrukce dýchacích cest (42). Dále by měl provádět preventivní prohlídky (uší, nosu a

hrdla), aby předešel vzniku onemocnění, malformací nebo problémů horních dýchacích cest (75).

**Pneumolog** spolu s ORL lékařem by měly diagnostikovat závažnost obstrukce dýchacích cest. Pneumolog sám vytváří plán léčby na první měsíce a přizpůsobuje ho aktuálnímu stavu pacienta (42).

**Plastický chirurg** má nezastupitelnou roli v týmu. Rozhoduje o zvoleném postupu, operační technice a věku dítěte, kdy proběhne operační výkon. Úzce spolupracuje s anesteziologem (121).

**Foniatr** se zaměřuje na diagnostiku řeči, monitoruje sluch a hodnotí anatomicko-funkční podmínky pro správný vývoj řeči (120,121). Práce foniatra zahrnuje včasnou diagnostiku, konzultace s rozštěpovým centrem, spolupráci s logopedy, monitoring řeči, nosní průchodnosti a sluchu, indikace k operačním výkonům nebo zavedení sluchových aparátů a spolupráce s jinými odborníky v rámci multidisciplinárního týmu (psycholog, logoped, sortodontista) ohledně postupu léčby (18). Úzce spolupracuje s logopedem a rodiči (121).

**Stomatolog** se do týmu zapojuje krátce po narození dítěte. Následně dítě zůstává v péči do konce vývoje čelisti. Podle výskytu vady se mohou do péče zapojovat různí odborníci v oblasti stomatologie – ortodontista, čelistní chirurg, protetik, parodontolog nebo dětský stomatolog (121).

**Psycholog** podporuje, pomáhá a poskytuje poradenství především rodičům (120,121). Působí v multidisciplinárním týmu již od narození dítěte, jako první pomoc pro rodiče, resp. matku. Klinický psycholog dále může řešit i výchovně – vzdělávací problémy (diagnostika mentálního, sociálního, emočního vývoje, odklad školní docházky, výběr povolání, pomoc a poradenství při problémech v pubertě i v dospělosti (121).

**Rodiče** by měli být aktivním, nezastupitelným členem multidisciplinárního týmu. Poskytují péči a podílejí se na rozhodování ohledně zvolené terapie (120,121).

**Fyzioterapeut** by měl spolupracovat úzce s ergoterapeutem, pneumologem, plastickým chirurgem, pediatrem a logopedem. Dále by se měl podílet na léčbě z důvodu znalostí různých technik a metod pro zlepšení příjmu potravy, dechových funkcí, či podporu a sledování neuromotorického vývoje dítěte.

## 6 KAZUISTIKA

Ve své kazuistice uvádím pacienta, který byl v terapeutické péči doc. PaedDr. Libuše Smolíkové, Ph.D. na Klinice dětského a dorostového lékařství VFN v Centru komplexní péče pro děti s perinatální zátěží a v Centru komplexní péče ve FN Motol.

**Pacient:** P. S.

**Pohlaví:** mužské

**Datum narození:** 6. 12. 2013

**Porod:** proveden CS, ve 30 + 5 týdnu těhotenství, poloha – koncem pánevním,

**Hmotnost při narození:** 1430g

**Délka při narození:** 40 cm

**APGAR skóre:** 6-7-8

### 6.1 Rodinná anamnéza

**Matka:** 1979 zdravá, I. gravidita, I. parita, bez genetické zátěže,

AA: pyl, tráva, FA: 0

**Otec:** 1978, zdravý, genetická zátěž: syn sestry VVV – rozštěp patra, otec zemřel na IM ve 47 letech, matka st. p. trombóze, FA: 0

### 6.2 Genetické vyšetření v těhotenství

**Důvod vyšetření:** gravidita, na UZ ve 21. týdnu nález polyhydramnia, bilaterální ventrikulomegalie, žaludek s menší náplní

**Provedená vyšetření:** Molekulárně genetické vyšetření nejčastějších aneuploidií, MG vyšetření Array – CGH u plodu, MRI CNS a GIT plodu, sérologie probandky.

**Závěry provedených vyšetření:** Karyotyp plodu normální, MG vyšetření Array – CGH bez patologie, na MRI nález mírné ventrikulomegalie bilat., (bez vlivu na vývoj plodu) a menší náplň žaludku. Pro atrézii GIT by mohl svědčit výskyt polyhydramnia a menší náplň žaludku, sérologické vyšetření bez nálezu závažné teratologické infekce prodělané v graviditě.

### 6.3 Hospitalizace na novorozeneckém oddělení

Matka po UZ vyšetření odeslána k příjmu pro zhoršení průtokových parametrů, st. p. KI 2. a 3. 12. 2013, indukce plicní nezralosti. Porod 6. 12. 2013

**Stav po porodu:** Eutrofický středně nedonošený novorozenec, dle somatické a neuromuskulární zralosti odpovídá 31. gestačnímu týdnu. Subikterický, klidný, na UPV, FiO<sub>2</sub> 0,21, PIP 22cm H<sub>2</sub>O, mírně analgosedován, bez poruchy vědomí, bez známek bolesti nebo traumatu, svalový tonus přiměřený, kůže čistá, mírně ikterická, prokrvení dobré. Hlava mesocefalická, VF 2x2 cm, švy bez dihescence, oči, uši, nos bez sekrece, dutina ústní čistá. Oboustranný rozštěp patra, mikrognácie, makroglossie, zornice izokorické, skléry bílé. Hrudník souměrný, dýchání bilat. čisté, symetrické eupnoe 45/min, pravidelná akce srdeční 10/min. Mírná blanická hypospádie. Končetiny volné bez deformit, parciální syndaktylie 2. a 3. prstu obou dolních končetin. Postura spont. hybnost a orientační neurologický nález v normě, novorozenecké reflexy symetrické, odpovídá gestačnímu věku.

**DGN při propuštění:** Jiná nízká porodní hmotnost, syndrom dechové tísně novorozence, bakteriální sepse novorozence NS, BPD, VVV jazyka, mikrognácie, Pierre Robinova sekvence, rozštěp tvrdého i měkkého patra, syndaktylie, blanická hypospádie, ikterus z nezralosti, anémie z nezralosti, obtíže s příjmem potravy, gastrostomie, inguinální hernie – st. p. plastice.

**Stav pacienta při propuštění 17. 3. 2014:** Kardiopulmonálně zcela stabilní, bez známek infekce, plný enterální příjem, podávání potravy do PEG (zacvičení matky v krmení a ošetřování PEG), **hmotnost:** 4170 g, **délka:** 52 cm, **korig. gest. věk:** 45 + 1.

### 6.4 Osobní anamnéza

**2/2014** – inguinální hernie vpravo – plastika FN Motol

**3/2014** – zavedení PEG

**10/2014** – hospitalizace v nemocnici - opakované respirační infekty s apnoickými pauzami a promodráváním, progresse zahlenění. Na RTG bronchopneumonie l.sin., v.s. aspirační

**2/2015** - Pacient vyšetřen na žádost matky na foniatrické klinice. Podezření matky na vadu sluchu – nereaguje na tiché zvuky, na oslovení se neotočí, dítě chrápe.

**Závěr vyšetření:** susp. lehká až středně těžká převodní porucha sluchu. Matka si přeje kompenzaci sluchadly.

**3/2015** – Provedeno Videofluoroskopické vyšetření – kontrastní látka Urografin.

**Závěr vyšetření: Orofaryngeální dysfágie** - insuficience labiálního uzávěru, absence jazykové misky, pomalý transport tekutiny jazykem, insuficientní velofaryngeální uzávěr, bez nasální regurgitace.

**7/2015** – Provedena korekční operace rozštěpu patra (měkké i tvrdé patro) v Brně.

**11/2015** – Provedeno kontrolní vyšetření na foniatické klinice po provedené operaci rozštěpu patra. Na zvukové podněty ze vzdálenosti 2 m reaguje adekvátně.

**Závěr vyšetření:** Lehká až středně těžká sluchová vada susp. převodního charakteru, nelze vyloučit podíl percepční složky. Úprava nastavení sluchadla, dále denně nosit.

## 6.5 Ambulantní vyšetření na CKP ve FN Motol

**Vyšetření:** 5 / 2014

**Kalendářní věk:** 5 měsíců

**Korigovaný věk:** 2 měsíce + 3 týdny.

**Rehabilitační vyšetření:** v kontaktu, náznak úsměvu, zvyklý na dotek, nebrání se a s dotekem terapeuta spolupracuje.

**V PNZ:** tendence k asymetrickému držení hlavy a trupu, při vedení manuálním kontaktem se adaptuje na změnu držení těla do podélné osy. DKK: kopání. Úchopy: palce mimo dlaň. Nejvyšší kvantitativní vývojový věk: 4. týden – asymetrické držení. Nejvyšší kvalitativní vývojový věk: do 4. týdne. Při manuálním kontaktu na hrudníku palpate chrčivých fenoménů.

**V PNB:** náznak startu – příprava rukou pro oporu, při manuálním vedení ochoten akceptovat přípravu na oporu, ale přetrvávající asymetrické držení hlavy s rotací doleva, dle matky se držení hlavy v asymetrické rotaci a záklonu uvolňuje. Nejvyšší kvantitativní a kvalitativní vývojový věk: pod 4. týden.

**Závěr:** RHB prováděna v místě bydliště – indikace reflexní lokomoce RO1, RP základní poloha/4x denně, dle rodičů pozvolné zlepšování stavu – uvolnění hlavy z asymetrie, záklon, lepší celková tělesná kondice. Zajištěna Orofaciální terapie v domácím prostředí ergoterapeutem.

**Vyšetřen:** 8 / 2014

**Kalendářní věk:** 8,5 měsíců

**Korigovaný věk:** 6 měsíců

**Váha:** 7800 g, **délka:** 63 cm

**Rehabilitační vyšetření:** Dítě v kontaktu, fixuje a sleduje krátce. Směje se a brouká. Hračky uchopí na taktilní podnět (lépe PHK). S manuálním kontaktem dokáže souhru RUKA – ÚSTA bilat. Na hrudníku palpce chrčivých fenoménů.

**V PNZ:** stabilní, asymetrický. Hlava v deklinaci s nekonstantní predilekcí. Ramena v protrakci a elevaci, na trupu konvex podle postavení hlavy. VF pánve a převaha EX DKK. Při manuálním vedení zaujme držení na středu s uvolněním KK do FL. Točí se na oba boky přes deklinaci hlavy a hyperextenzi trupu, po terapii se přetáčí až na břicho.

**V PNB:** stabilní, těžiště na sternu, neideální opora o kořeny dlaní. DKK ve FL pod tělo, hlavu krátce zvedne nad podložku a otočí ze strany na stranu. Kvantitativní vývojový věk: odpovídá začátku II. trimenonu s kvalitativními nedostatky.

**Závěr:** RHB probíhá v místě bydliště + ergoterapie: cvičí 4x denně, kontrola fyzioterapeutem 2x týdně, hippoterapie 2x týdně.

**Vyšetřen:** 5 / 2015

**Kalendářní věk:** 17,5 měsíce

**Korigovaný věk:** 15 měsíců + týden

**Váha:** 8780 g, **délka:** 76 cm

**Rehabilitační vyšetření:** Sleduje, klidný, má zájem o nabízenou hračku

**V PNZ:** hlava více rotovaná vpravo s inklinací doleva, protrakce a elevace ramen, krk vtažen mezi ramena. Asymetrické držení trupu, více zatížena pravá strana, DKK flexe

v kolenou i kyčlích s oporou plosek o podložku, krátce flekční synergie DKK. Natáčí se na boky, přes levou stranu lépe, na břicho nedotočí. Laterální úchopy +, souhra RUKA – NOHA nepředvedl, dle matky doma ano.

**V PNB:** HKK vpřed předvede, hlava v reklinaci nad podložkou, protiakce a elevace ramen, akra rukou uvolní k úchopu – bez nároku DK. Kyfotické postavení osového orgánu, DKK v semiflexi, krátce opora o kořeny rukou s lokty v extenzi – prsty ve flexi. Plazí se. Nepředvedl: sed, pozici na čtyřech, nárok.

**Závěr:** PM vývoj lehce opožděný odpovídá konci II. /zač. III. trianonu, zlepšení kvality a rovnoměrnosti projevu. Kromě plazení neschopný lokomoce, kvůli omezení sluchového vnímání neschopný plnit pokyny na požádání, krměn přes sondu. Nežvatlá, netvoří slova. Vyšetřen vývoj dle Mnichovské funkční diagnostiky pro 1. rok věku (na 90%). Postaven s oporou – chvíli opora o plošky, poté pokles kolen. RHB prováděna v místě bydliště + ergoterapie: cvičí 2 – 3x denně, VRL: RO 1, RP s vyvěšenými DKK a pánví přes okraj stolu.

## 6.6 Vyšetření pacienta 4 / 2016, provedené studentkou

**Kalendářní věk:** 2 roky + 4 měsíce

**Korigovaný věk:** 2 roky + 2 měsíce

**Vyšetření:** Klidný, na hračku i zvukový podnět reaguje. Slyšitelné zahlenění HDC i DDC, rýma. Pacient schopen samostatného sedu, šikmého sedu. Podává hračky jednou rukou. V poloze na 4 opora o rozevřenou ruku s emendovanými prsty, lokty v extenzi, leze, zvládá vysoký klek, sám se postaví přes přitáhnutí HKK. V samostatném stojí bez opory nestabilní. Samostatně nechodí.

Kvantitativní vývojový věk: konec 3. trimenonu / začátek IV. trimenonu

## 6.7 Terapie

Pacient do léta 2015 prováděl Vojtovu reflexní lokomoci.

Z důvodu respiračních obtíží a častých infekcí dýchacích cest a pneumonií odeslán k doc. PaedDr. Libuši Smolíkové Ph. D. na KLLD – CKP. Zde prováděna RF – nácvik asistované a modifikované autogenní drenáže v různých polohách pro mobilizaci a evakuaci hlenu, prevence pneumonií. Z důvodu věku dítěte byla AAD prováděna v sedu na klíně jednoho z rodičů. Dále rodiče edukováni v respiračním handlingu – iniciální

manuální kontakt, cvičení vleže na zádech, na míči, na klíně a v náručí. Poučení rodičů, že pláč je kontraindikací dalšího pokračování terapeutické jednotky.

Od léta dle přání rodičů terapie zaměřená na ORT spolu s konceptem Castillo Moralese pro podporu příjmu potravy, koordinaci dýchání / sání / polykání a pro podporu neuromotorického vývoje pacienta.

Nyní pacient navštěvuje rehabilitační program v Neurorehabilitační klinice AXON, kam dochází každý den na intenzivní terapii. Zaměřeno převážně na zlepšení hrubé motoriky – nácvik chůze a stability ve stoji. Na klinice AXON je zpravidla prováděna terapie Kosmík, která je založená na terapii TheraSuit® (122).

Ergoterapeutická péče 1x týdně, včetně cvičení Bobath konceptu.

### ***6.7.1 Krátkodobý rehabilitační plán***

S ohledem na přání rodičů, kteří preferují stimulaci pro příjem potravy, se terapie zaměřuje převážně na provádění ORT, doplněná terapií podle konceptu Castillo Moralese. Dále provádění RF, převážně RH, z důvodu zahlenění HDC i DDC, pro stimulaci koordinace dýchání / sání / polykání a jako prevenci vzniku pneumonie, kvůli přetrvávajícím mikroaspiracím.

### ***6.7.2 Dlouhodobý rehabilitační plán***

Zlepšení dechových funkcí a dechových vzorů. Zlepšení koordinace dýchání / sání /polykání. Přejít na plné orální podávání stravy s následným vyjmutím zavedeného PEGu. Zlepšení lokomoce – postupně nácvik správného vstávání do stoje podle vývojové kineziologie. Nácvik stoje se stabilní oporou o chodidla, nácvik samostatné chůze. Doporučená lázeňská péče, obnovení docházení na hippoterapii v letních měsících.



## 7 DISKUZE

Rozštěpové vady orofaciálního komplexu s Pierre Robinovou sekvencí mají společný základ ve vývoji. Incidence rozštěpových vad, tedy CL/P, izolovaného CP je asi 1 na 700 narozených dětí. Terapie u obou malformací (rozštěpové vady i PRS) je tedy velmi podobná, a to nejen z důvodu výskytu rozštěpu, ale i například v přístupu při operacích patra nebo následné péči. Drobné odlišnosti můžeme najít například v době načasování operace patra u PRS, kde se musí brát v potaz zvládnutí respiračních obtíží. Z tohoto důvodu se složení multidisciplinárních týmu u obou vad výrazně neliší.

Výskyt PRS je 1 na 8000 – 20 000 živě narozených dětí. Tak velké rozmezí je dáno tím, že není stanovena jednotná definice této sekvence. V odborné literatuře se autoři neshodují na diagnostických znacích PRS. Někteří původně používají triádu znaků: mikrognácie, glossoptóza a obstrukce dýchacích cest, kterou ve svých pracích uváděl již Pierre Robin. Jiní autoři přidávají ještě výskyt rozštěpu patra ve tvaru „U“ nebo „V“ a problémy s příjmem potravy, které se objevují jako následek respirační obstrukce. Terapie by měla být zaměřená jak na řešení obstrukční vady, tak na zvládnutí problémů s příjmem potravy, případně s ním spojených obtíží jako je výskyt GERD.

Neexistuje jednotný postup v terapii u PRS. Zvolený postup se nejčastěji posuzuje podle závažnosti obstrukce horních dýchacích cest. V tomto ohledu napomáhá nové dělení PRS do skupin I., II., III, které postupně nahrazuje zastaralé dělení na formu izolovanou, syndromatickou a formu „plus“, která nám nevypovídá nic o závažnosti respiračních poruch. Proto by rozhodnutí o postupu v léčbě mělo předcházet důkladné vyšetření, jak obstrukčního typu onemocnění, tak potíží spojených s příjmem potravy, která by měla v průběhu být opakována. Z důvodu výskytu obstrukční spánkové apnoe by pacient s PRS měl být sledován pravidelně ve spánkové laboratoři. Případně doma monitorován přenosným pulzním oxymetrem kvůli vyššímu výskytu hypoxických stavů.

V terapii PRS se nejčastěji začíná s polohováním do pronační polohy. Tento postup byl popsán již Pierre Robinem a je řešením u nezávažných forem obstrukce dýchacích cest. V této poloze by nemělo docházet vlivem gravitace k zapadávání jazyka a měl by se naopak podpořit catch – up růst mandibuly. Existují však studie, kde se uvádí, že v pronační poloze nejsou pozorovatelné znaky obstrukce dýchacích cest, např.

paradoxní dýchání, a z tohoto důvodu se předpokládá, že polohování má vliv na dechové funkce. Další nevýhodou polohy je vyšší riziko SIDS.

Pokud polohování není dostačující, záleží na pracovišti, jakou formu léčby zvolí. Existuje řada možností jak konzervativních, tak invazivních. Ve světě se nyní nejčastěji přistupuje k terapii pomocí NPA, která patří do konzervativních postupů nebo k provedení distrakce mandibuly, která naopak je operačním zákrokem. Další metodou, která je často uváděna ve vědecké literatuře je glossopexe, resp. TLA. Přestože jsou dohledatelné pozitivní výsledky studií ohledně managementu obstrukčních obtíží, je tento stav často dlouhodobě neudržitelný. A to z pohledu rodičů, protože příšití jazyka chápou jako trápení dítěte a zároveň dítě si samo může způsobit poranění odtržením sutury. U těžších pacientů se dříve přistupovalo k zavádění tracheostomie, nyní se ve světě od tohoto přístupu upouští. Tracheostomie sebou nese velká rizika v podobě častých komplikací, jako je krvácení, pneumotorax, tracheomalacie, poškození vývoje řeči nebo náhlá smrt. V Čechách je však stále hojně využívanou metodou.

Z tohoto důvodu by, i jako prevence vzniku komplikací, měla být součástí respirační fyzioterapie. Indikace dechové rehabilitace by však neměla být omezena pouze na přítomnost tracheostomie a péče s ní spojené, ale měla by se stát kvůli výskytu obstrukce horních dýchacích cest u pacientů s PRS standardem. Zlepšení dechových funkcí spojené s respiračním handlingem je nejen přínosem v léčbě obtíží, ale má i psychologický význam, protože rozvíjí vztah rodič - dítě.

V České Republice celkově děti s rozštěpovou vadou, tak i děti s PRS, většinou nejsou ve fyzioterapeutické péči. Metody, které se využívají ve světě, jako ORT podle Castillo Moralese, metoda Padovanové nebo FFT, tedy metody mající uplatnění i u rozštěpových vad, jsou většinou prováděny pouze logopedy. Přesto, že právě ORT, kde hlavní náplní je nácvik sání, polykání a koordinace s dýcháním, je součástí fyzioterapeutického konceptu podle Castillo Moralese. Ten ORT spojuje do funkčního celistvého konceptu ve spojení s terapií v NET.

## 8 ZÁVĚR

V této bakalářské práci jsem se zabývala možnostmi léčby a fyzioterapeutické intervence u Pierre Robinovy sekvence. V první části práce popisují obecně orofaciální vývojové vady a to z důvodu toho, že PRS kvůli přítomnosti izolovaného rozštěpu řadíme mezi tyto malformace. Následující kapitoly jsou věnované obecnému popisu PRS, obtížím, které jsou s ní spojené. Dále možnostem léčby, které zahrnují přístup konzervativní tak i operační metody. Práce je doplněná kazuistikou pacienta.

V rámci rehabilitačních přístupů, jsou v práci uvedeny techniky, které se používají v České republice v souvislosti s rozštěpovými vadami, resp. s Pierre Robinovou sekvencí. Dále jsem uvedla i techniky a metody využívající se ve světě, které u nás nejsou tak rozšířené. Poslední část práce je věnovaná multidisciplinárnímu týmu u PRS, který je velmi podobný složení týmu u rozštěpových vad.

Cílem této bakalářské práce bylo rozšířit povědomí a následnou diskuzi o PRS. Celosvětově je toto onemocnění spojené s fyzioterapeutickým přístupem v podobě různých metod a konceptů. Je tedy potřeba, aby světově uznávané postupy v léčbě více pronikly do povědomí českých lékařů, kteří indikují terapii. Tato terapie by více měla směřovat ke komplexnímu přístupu v rámci fyzioterapeutické péče. Z tohoto důvodu by měli zdravotníci vyvinout větší snahu přinést do České republiky nejen výše popsané metody, ale i změnit přístup a pokusit se o rozšíření, rozvoj a vědeckou činnost v rámci terapie jako celku.

## REFERENČNÍ SEZNAM

1. MUDr. Peterka, Miroslav Ds. Klinické a experimentální aspekty orofaciálních rozštěpů - Habilitační práce. 2007.
2. Dušková M. Pokroky v sekundární léčbě nemocných s rozštěpem. Hradec Králové: Olga Čermáková; 2007.
3. Paranaíba LMR, de Miranda RT, Martelli DRB, Bonan PRF, de Almeida H, Orsi JM, et al. Cleft lip and palate: Series of unusual clinical cases. Braz J Otorhinolaryngol. 2010;76(5):649–53.
4. Peterka M, Novotná B. Úvod do teratologie: příčiny a mechanismy vzniku vrozených vad. Praha: Karolinum; 2010. 90 p.
5. Peterka M. Vývojové poruchy orofaciální oblasti. Speciální Pedagog [Internet]. 2008;18:265–77. Available from: <http://dspace.specpeda.cz/handle/0/433>
6. Měšťák J, Molitor M, Měšťák O, Kalinová L, a kol. Základy plastické chirurgie. 2. vydání. Praha: Karolinum; 2015. 212 p.
7. Čákrťová M, Kuderová J, Leamerová E, Tvrdek M, Soukup A. Současné trendy plastické chirurgie v léčbě vrozených vývojových vad. Pediatr pro praxi. 2007;8(6):343–6.
8. Rey-Bellet C, Hohlfeld J. Prenatal diagnosis of facial clefts: Evaluation of a specialised counselling. Swiss Med Wkly. 2004;134(43-44):640–4.
9. Peterka M., Hrudka J., Tvrdek M, Velemínska J., Panczak A., Borsky J., Likovsky Z. PR. Extension of orofacial cleft size and gestational bleeding in early pregnancy. Acta Chir Plast [Internet]. 2012;39–44. Available from: [http://www.researchgate.net/publication/236137430\\_Extension\\_of\\_orofacial\\_cleft\\_size\\_and\\_gestational\\_bleeding\\_in\\_early\\_pregnancy](http://www.researchgate.net/publication/236137430_Extension_of_orofacial_cleft_size_and_gestational_bleeding_in_early_pregnancy)
10. Tan TY, Kilpatrick N, Farlie PG. Developmental and genetic perspectives on pierre robin sequence. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet. 2013;163(4):295–305.
11. Kuchler EC, Gomes Da Motta L, Vieira AR, Granjeiro JM. Side of dental anomalies and taurodontism as potential clinical markers for cleft subphenotypes. Cleft Palate-Craniofacial J [Internet]. 2011;48(1):103–8. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20507240>
12. Baxter DJG, Shroff MM. Developmental maxillofacial anomalies. Semin Ultrasound CT MR [Internet]. 2011;32(6):555–68. Available from: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0887217111000904>
13. Urbanova W, Kotova M, Vankova Z. The incidence of cleft lip and palate in the Czech Republic in 1994-2008. Bratisl Lek Listy [Internet]. 2013;114(8):474–9. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23944624>
14. Hovorakova M, Lesot H, Peterka M, Peterkova R. The developmental relationship between the deciduous dentition and the oral vestibule in human embryos. Anat Embryol (Berl) [Internet]. 2005;209(4):303–13. Available from: <http://www.scopus.com/inward/record.url?eid=2-s2.0->

- 18744381288&partnerID=40&md5=743243d274b6e940bfb8165e7d547c09
15. Hovorakova M, Lesot H, Peterkova R, Peterka M. Origin of the deciduous upper lateral incisor and its clinical aspects. *J Dent Res* [Internet]. 2006;85(2):167–71. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16434736>
  16. Lee C, Doyle E. Developmental anatomy of the airway. *Anaesth Intensive Care Med*. 2012;13(5):217–9.
  17. MUDr. Borský J. Nová modifikovaná metoda neonatální operace rozštěpu rtu - disertační práce. Praha; 2014.
  18. Škodová E, Jedlička I, a kol. *Klinická logopedie*. 2. vydání. Praha: Portal; 2007.
  19. McCarthy J. *Plastic surgery*. WB. Saunders Company; 1990.
  20. Internetový zdroj: <http://katalog.lf3.cuni.cz/svaly/kategorie/351/?sestava>
  21. Agrawal K. Cleft palate repair and variations. *Indian J Plast Surg* [Internet]. 2009;42(3):102. Available from: <http://www.ijps.org/text.asp?2009/42/3/102/57197>
  22. Nyberg J, Westberg LR, Neovius E, Larson O, Henningsson G. Speech results after one-stage palatoplasty with or without muscle reconstruction for isolated cleft palate. *Cleft Palate-Craniofacial J*. 2010;47(1):92–103.
  23. Nunes da Costa J, Matias J. Isolated Robin sequence in siblings: review of current concepts. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* [Internet]. 2014;67(11):e259–65. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25227330>
  24. Wan T, Wang G, Yang Y. The nutrition status of mild form Pierre Robin sequence before cleft palate repair: an analysis of 34 cases. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol* [Internet]. 2014;118(1):43–6. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23312544>
  25. Suri S, Ross RB, Tompson BD. Craniofacial morphology and adolescent facial growth in Pierre Robin sequence. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* [Internet]. 2010;137(6):763–74. Available from: <http://eutils.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/eutils/elink.fcgi?dbfrom=pubmed&id=20685531&retmode=ref&cmd=prlinks\npapers3://publication/doi/10.1016/j.ajodo.2008.07.020>
  26. Scully C, Langdon J, Evans J. Marathon of eponyms: 18 Robin sequence. *Oral Dis* [Internet]. 2011;17(4):443–4. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21470344>
  27. Evans KN, Sie KC, Hopper R a, Glass RP, Hing A V, Cunningham ML. Robin sequence: from diagnosis to development of an effective management plan. *Pediatrics*. 2011;127(5):936–48.
  28. Breugem CC, Mink van der Molen a B. What is “Pierre Robin sequence”? *J Plast Reconstr Aesthet Surg* [Internet]. 2009;62(12):1555–8. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18977702>
  29. Breugem CC, Courtemanche DJ. Robin Sequence: Clearing Nosologic Confusion. *Cleft Palate-Craniofacial J* [Internet]. 2010 Mar;47(2):197–200. Available from: <http://www.cpcjournal.org/doi/abs/10.1597/08-061.1>

30. van Lieshout MJS, Joosten KFM, Mathijssen IMJ, Koudstaal MJ, Hoeve HLJ, van der Schroeff MP, et al. Robin sequence: A European survey on current practice patterns. *J Cranio-Maxillofacial Surg* [Internet]. 2015 Oct;43(8):1626–31. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1010518215002346>
31. N. V, T. C, M. W, H. E-H, Vipulanathan N, Cooper T, et al. Primary aerodigestive presentations of Pierre Robin sequence/complex and predictive factors of airway type and management. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet]. 2014;78(10):1726–30. Available from: <http://www.embase.com/search/results?subaction=viewrecord&from=export&id=L53291117\nhttp://dx.doi.org/10.1016/j.ijporl.2014.07.033\nhttp://sfx.library.uu.nl/utrecht?sid=EMBASE&issn=18728464&id=doi:10.1016/j.ijporl.2014.07.033&atitle=Primary+aerodigestiv>
32. Hardwicke JT, Richards H, Cafferky L, Underwood I, Horst B ter, Slator R. Outcomes of Cleft Palate Repair in Patients with Pierre Robin Sequence. *Plast Reconstr Surg* [Internet]. 2016;137(3):927–35. Available from: <http://content.wkhealth.com/linkback/openurl?sid=WKPTLP:landingpage&an=0006534-201603000-00030>
33. Maria A, Hategan CB, Talas D. Pierre-Robin Syndrome : A Romanian Psycho-Pedagogical Case Report. *Procedia - Soc Behav Sci*. 2013;78:245–9.
34. Izumi K, Konczal LL, Mitchell AL, Jones MC. Underlying genetic diagnosis of Pierre Robin sequence: retrospective chart review at two children’s hospitals and a systematic literature review. *J Pediatr* [Internet]. 2012;160(4):645–50.e2. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22048048>
35. Li HY, Lo LJ, Chen KS, Wong KS, Chang KP. Robin sequence: Review of treatment modalities for airway obstruction in 110 cases. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2002;65(1):45–51.
36. SHPRINTZEN, R. J., GOLDBERG, R., BARDACH J. SHPRINTZEN, Robert J a Janusz BARDACH. c1995. 1995.
37. Murphy, Kieran C., Scambler PJ. Velo-cardio-facial syndrome, EDITED BY KIERAN MURPHY AND PETER SCAMBLER., Kieran C a Peter J SCAMBLER. 2010. 2010.
38. WYSZYNSKI, Diego F., Cohen Jr. MM. Cleft lip and palate: from origin to treatment. 2002.
39. Rathé M, Rayyan M, Schoenaers J, Dormaar JT, Breuls M, Verdonck A, et al. Pierre Robin sequence: Management of respiratory and feeding complications during the first year of life in a tertiary referral centre. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet]. 2015 Aug;79(8):1206–12. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0165587615002323>
40. Vatlach S, Maas C, Poets CF. Birth prevalence and initial treatment of Robin sequence in Germany: a prospective epidemiologic study. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2014;9:9. Available from: <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=3899445&tool=pmcentrez&rendertype=abstract>
41. Sher AE. Mechanisms of airway obstruction in Robin sequence: implications for

- treatment. *Cleft palate-craniofacial J.* 1992;29(3):224–31.
42. Cote A, Fanous A, Almajed A, Lacroix Y. Pierre Robin sequence: Review of diagnostic and treatment challenges. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2015;79(4):451–64.
  43. Selvi R, Mukunda Priyanka A. Role of SOX9 in the etiology of Pierre-Robin syndrome. *Iran J Basic Med Sci.* 2013;16(5):700–4.
  44. Baciliero U, Spanio di Spilimbergo S, Riga M, Padula E. Respiratory distress in Pierre Robin sequence: an experience with mandible traction by wires. *Int J Oral Maxillofac Surg [Internet].* 2011;40(5):464–70. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21237615>
  45. Wagener S, Rayatt SS, Tatman a J, Gornall P, Slator R. Management of infants with Pierre Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J [Internet].* 2003;40(2):180–5. Available from: [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list\\_uids=12605525](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=12605525)
  46. Smith MC, Senders CW. Prognosis of airway obstruction and feeding difficulty in the Robin sequence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol [Internet].* 2006;70(2):319–24. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16112206>
  47. Marques IL, De Sousa TV, Carneiro AF, Barbieri MA, Bettiol H, Gutierrez MRP. Clinical experience with infants with Robin sequence: A prospective study. *Cleft Palate-Craniofacial J.* 2001;38(2):171–8.
  48. Caouette-Laberge L, Bayet B, Larocque Y. The Pierre Robin sequence: review of 125 cases and evolution of treatment modalities. *Plast Reconstr Surg [Internet].* 1994;93(5):934–42. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8134485>
  49. Cole A, Lynch P, Slator R. A new grading of pierre robin sequence. *Cleft Palate-Craniofacial J.* 2008;45(6):603–6.
  50. Ansari M, Rainger JK, Murray JE, Hanson I, Firth H V., Mehendale F, et al. A syndromic form of pierre robin sequence is caused by 5q23 deletions encompassing FBN2 and PHAX. *Eur J Med Genet.* 2014;57(10):587–95.
  51. Hong P, Brake MK, Cavanagh JP, Bezuhly M, Magit AE. Feeding and mandibular distraction osteogenesis in children with Pierre Robin sequence: a case series of functional outcomes. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol [Internet].* 2012;76(3):414–8. Available from: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0165587611006501>
  52. Dinwiddie R. Congenital upper airway obstruction. *Paediatr Respir Rev [Internet].* 2004;5(1):17–24. Available from: [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list\\_uids=15222950](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=15222950)
  53. Daskalogiannakis J, Ross RB, Tompson BD. The mandibular catch-up growth controversy in Pierre Robin sequence. *Am J Orthod Dentofac Orthop.* 2001;120(3):280–5.
  54. Flavell EM, Stacey MR, Hall JE. The clinical management of airway obstruction. *Curr Anaesth Crit Care [Internet].* 2009;20(3):102–12. Available from:

- <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0953711209000295>
55. Lyons M, Vlastarakos P V., Nikolopoulos TP. Congenital and acquired developmental problems of the upper airway in newborns and infants. *Early Hum Dev.* 2012;88(12):951–5.
  56. Vacek Z. Embryologie. 1. vydání,. Praha: Grada Publishing, a. s.; 2006. 256 p.
  57. Cielo CM, Marcus CL. Obstructive sleep apnoea in children with craniofacial syndromes. *Paediatr Respir Rev* [Internet]. 2015 Jun;16(3):189–96. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1526054214001420>
  58. Genther DJ, Skinner ML, Bailey PJ, Capone RB, Byrne PJ. Airway obstruction after lingual frenulectomy in two infants with Pierre-Robin Sequence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet]. 2015;6–8. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0165587615003122>
  59. Radhakrishnan J, Sharma A. Feeding plate for a neonate with Pierre Robin sequence. *J Indian Soc Pedod Prev Dent* [Internet]. 2011;29(3):239–43. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21985881>
  60. Fajt MM, Uk LF, Thomayerova F. Dušení při postižení v oblasti horních dýchacích cest u dětí. *Pediatr pro praxi.* 2004;1:1–4.
  61. Ramanathan M, Pendem S, Sailer HF, Parameshwaran A. A new protocol for the management of Robin sequence. *J Oral Maxillofac Surgery, Med Pathol* [Internet]. 2015 Sep;27(5):665–9. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S2212555815000071>
  62. Marcus CL, Brooks LJ, Draper KA, Gozal D, Halbower AC, Jones J, et al. Diagnosis and Management of Childhood Obstructive Sleep Apnea Syndrome. *Pediatrics* [Internet]. 2012 Sep 1;130(3):576–84. Available from: <http://pediatrics.aappublications.org/cgi/doi/10.1542/peds.2012-1671>
  63. Nespoli L, Caprioglio A, Brunetti L, Nosetti L. Obstructive sleep apnea syndrome in childhood. *Early Hum Dev.* 2013;89(SUPPL3).
  64. Rybinová K, Folatán R, Tyčová H, Mazánek J. Vliv předsunutí mandibuly na průchodnost horních cest dýchacích. *Ortodoncie.* 2004;3:21–8.
  65. Šonka K. Obstrukční spánková apnoe – interdisciplinární přístup Obstructive sleep apnoea – the interdisciplinary approach. *Alergie, Suppl.* 2008;1:59–64.
  66. Pniak T, Matoušek P, Štrympl P, Novák V, Komínek P. Obstrukční spánková apnoe a CPAP - má význam řešit nosní průchodnost? *Česká a Slov Neurol a Neurochir.* 2012;2:222–6.
  67. Nassar E, Marques IL, Ph D, Sergio A, Jr T, Ph D. Feeding-Facilitating Techniques for the Nursing Infant With Robin Sequence. *Cleft Palate-Craniofacial J.* 2006;43, No. 1.
  68. Poets CF, Bacher M. Treatment of Upper Airway Obstruction and Feeding Problems in Robin-Like Phenotype. *J Pediatr* [Internet]. 2011 Dec;159(6):887–92. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0022347611007293>
  69. Lidsky ME, Lander T a, Sidman JD. Resolving feeding difficulties with early airway intervention in Pierre Robin Sequence. *Laryngoscope.* 2008;118(1):120–



- 3.
70. Printzlau A, Andersen M. Pierre Robin Sequence in Denmark: A Retrospective Population-Based Epidemiological Study. *Cleft Palate-Craniofacial J*. 2004;41(1):47–52.
71. Tovar JA, Eizaguirre I, Aldazabal P, Weilin Wang, Juan A. Tovar, Ihaki Eizaguirre, and Pablo Aldazabal. 1993;28(8):995–8.
72. Drescher FD, Jotzo M, Goelz R, Meyer TD, Bacher M, Poets CF. Cognitive and psychosocial development of children with Pierre Robin sequence. *Acta Paediatr* [Internet]. 2008;97(5):653–6. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18394112>
73. Gani B, Kinshuck a. J, Sharma R. A Review of Hearing Loss in Cleft Palate Patients. *Int J Otolaryngol*. 2012;2012:1–6.
74. Glynn F, Fitzgerald D, Earley MJ, Rowley H. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology Pierre Robin sequence : An institutional experience in the multidisciplinary management of airway , feeding and serous otitis media challenges. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet]. Elsevier Ireland Ltd; 2011;75(9):1152–5. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijporl.2011.06.009>
75. Association ACP. Parameters for evaluation and treatment of patients with cleft lip/palate or other craniofacial anomalies. American Cleft Palate-Craniofacial Association. March, 1993. *Cleft Palate Craniofac J*. 2009;30 Suppl(November).
76. Papoff P, Guelfi G, Cicchetti R, Caresta E, Cozzi DA, Moretti C, et al. Outcomes after tongue–lip adhesion or mandibular distraction osteogenesis in infants with Pierre Robin sequence and severe airway obstruction. *Int J Oral Maxillofac Surg* [Internet]. 2013 Nov;42(11):1418–23. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0901502713010400>
77. Thouvenin B, Djadi-Prat J, Chalouhi C, Pierrot S, Lyonnet S, Couly G, et al. Developmental outcome in Pierre Robin sequence: a longitudinal and prospective study of a consecutive series of severe phenotypes. *Am J Med Genet A*. 2013;161A(2):312–9.
78. Gerzanic L, Feichtinger M, Kärcher H. The influence of the Tübingen soft palate plate and early cleft closure on the nasopharyngeal airway for the management of airway obstruction in an infant with Pierre Robin sequence: A case report. *Int J Surg Case Rep* [Internet]. 2012;3(12):608–10. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S2210261212001551>
79. Bassham BS, Kane I, MacKeil-White K, Fischer J, Arnold D, Whatley V, et al. Difficult Airways, Difficult Physiology and Difficult Technology: Respiratory Treatment of the Special Needs Child. *Clin Pediatr Emerg Med* [Internet]. 2012;13(2):81–90. Available from: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1522840112000195>
80. Zonato AI, Bittencourt LR a, Martinho FL, Gregório LC, Tufik S. Upper airway surgery: the effect on nasal continuous positive airway pressure titration on obstructive sleep apnea patients. *Eur Arch Otorhinolaryngol* [Internet]. 2006;263(5):481–6. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16450157>

81. Tapia IE, Marcus CL. Newer treatment modalities for pediatric obstructive sleep apnea. *Paediatric Respiratory Reviews*. 2013. p. 199–203.
82. Rutter MJ. Evaluation and management of upper airway disorders in children. *Semin Pediatr Surg*. 2006;15(2):116–23.
83. Sedaghat AR, Anderson ICW, McGinley BM, Rossberg MI, Redett RJ, Ishman SL. Characterization of obstructive sleep apnea before and after tongue-lip adhesion in children with micrognathia. *Cleft Palate-Craniofacial J*. 2012;49:21–6.
84. Mandell DL, Yellon RF, Bradley JP, Izadi K, Gordon CB. Mandibular distraction for micrognathia and severe upper airway obstruction. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* [Internet]. 2004;130(3):344–8. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15023845>
85. Rachmiel A, Aizenbud D. External vs internal distraction devices in treatment of obstructive sleep apnea in pediatric population. *Int J Oral Maxillofac Surg* [Internet]. 2013;42 (10):1310. Available from: <http://ovidsp.ovid.com/ovidweb.cgi?T=JS&CSC=Y&NEWS=N&PAGE=fulltext&D=emed11&AN=71230781>  
<http://sfx.scholarsportal.info/uhn?sid=OVID:embase&id=pmid:&id=doi:10.1016/j.ijom.2013.07.474&issn=0901-5027&isbn=&volume=42&issue=10&spage=1310&pages=1310&date=2013&t>
86. Galié M, Candotto V, Elia G, Clauser LC. Piezosurgery: A new and safe technique for distraction osteogenesis in Pierre Robin sequence review of the literature and case report. *Int J Surg Case Rep* [Internet]. 2015;6C:269–72. Available from: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2210261214004283>
87. Nørholt SE, Jensen J, Søchou S, Pedersen TK. Complications after mandibular distraction osteogenesis: A retrospective study of 131 patients. *Oral Surgery, Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endodontology* [Internet]. Elsevier Inc.; 2011;111(4):420–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.tripleo.2010.05.050>
88. Wan T, Chen Y, Wang G. Do patients with isolated Pierre Robin Sequence have worse outcomes after cleft palate repair : A systematic review \*. *Br J Plast Surg* [Internet]. Elsevier Ltd; 2015;68(8):1095–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.bjps.2015.04.015>
89. Bütow K-W, Hoogendijk CF, Zwahlen R a. Pierre Robin sequence: appearances and 25 years of experience with an innovative treatment protocol. *J Pediatr Surg* [Internet]. 2009;44(11):2112–8. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2009.04.018>
90. Nagaoka K, Tanne K. Activities of the muscles involved in swallowing in patients with cleft lip and palate. *Dysphagia*. 2007;22(2):140–4.
91. Pielou WD. Non-surgical Management. 1967;(1961):20–3.
92. Bacher M, Sautermeister J, Urschitz MS, Buchenau W, Arand J, Poets CF. An oral appliance with velar extension for treatment of obstructive sleep apnea in infants with Pierre Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J* [Internet]. 2011;48(3):331–6. Available from:

- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20180703>
93. Brosch S, Flaig S, Bacher M, Michels L, de Maddalena H, Reinert S, et al. [The influence of the Tübingen soft palate plate and early cleft closure on swallowing and Eustachian tube function in children with Pierre Robin sequence]. *HNO*. 2006;54(10):756–60.
  94. Al-Zubeidi D, Rahhal RM. Safety techniques for percutaneous endoscopic gastrostomy tube placement in pierre robin sequence. *JPEN J Parenter Enter Nutr* [Internet]. 2011;35(3):343–5. Available from: <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=cin20&AN=2011039348&site=ehost-live>
  95. Novotny NM, Jester AL, Ladd AP. Preoperative prediction of need for fundoplication before gastrostomy tube placement in children. *J Pediatr Surg* [Internet]. Elsevier Inc.; 2009;44(1):173–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2008.10.030>
  96. Al-Attar H, Shergill AK, Brown NE, Guernsey C, Fisher D, Temple M, et al. Percutaneous gastrostomy tubes in children with Pierre Robin sequence: Efficacy, maintenance and complications. *Pediatr Radiol*. 2012;42(5):566–73.
  97. Shprintzen RJ. The Implications of the Diagnosis of Robin Sequence [Internet]. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*. 1992. p. 205–9. Available from: [http://dx.doi.org/10.1597/1545-1569\(1992\)029<0205:TIOTDO>2.3.CO;2](http://dx.doi.org/10.1597/1545-1569(1992)029<0205:TIOTDO>2.3.CO;2)
  98. J. F, Borek I, a kol. Intenzivní péče o novorozence. Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů v Brně; 2007. 404 p.
  99. de Buys Roessingh AS, Herzog G, Hohlfeld J. Respiratory distress in Pierre Robin: successful use of pharyngeal tube. *J Pediatr Surg*. 2007;42(9):1495–9.
  100. Müller O, Kolektiv A. Terapie ve speciální pedagogice. 2.přeraco ed. Praha: Grada; 2014. 512 p.
  101. Gangale DC. Rehabilitace orofaciální obalsti. 1. vydání. Praha: Grada Publishing, a. s.; 2004. 232 p.
  102. Castillo Morales R. Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje. 1. vydání. praha: Portál; 2006. 184 p.
  103. Kittel A. Myofunkční terapie. Praha: Grada; 1999.
  104. Škodová E. Dysfágie: poruchy polykání a příjmu potravy in *Klinická logopedie*. 2. vydání. Praha: Portal; 2007.
  105. Rokyta R, a kol. Fyziologie a patologická fyziologie: pro klinickou praxi. Praha: Grada Publishing, a. s.; 2015. 712 p.
  106. Matějčková E. Orofaciální terapie: Možnosti využití orofaciální stimulace v základní škole speciální. Institut pedagogicko-psychologického poradenství ČR, školské poradenské zařízení a zařízení pro další vzdělávání pedagogických pracovníků; 2008. 2008 p.
  107. Saltlová J, Limbrock JG. Koncept Castillo Moralese v teorii a praxi. *Rehabil Fyz Lek*. 21:236–2349.
  108. Korbmacher H, Limbrock J, Kahl-Nieke B. Orofacial development in children

- with Down's syndrome: 12 years after early intervention with a stimulating plate. *J Orofac Orthop.* 2004;65(1):60–73.
109. Marques IL, Prado-Oliveira R, Leirião VHV, Jorge JC, De Souza L. Clinical and fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing in Robin sequence treated with nasopharyngeal intubation: The importance of feeding facilitating techniques. *Cleft Palate-Craniofacial J.* 2010;47(5):523–9.
110. Peltier S. Assessing Anishinaabe children's narratives: An ethnographic exploration of elders' perspectives. *Can J Speech-Language Pathol Audiol* [Internet]. 2014;38(2):174–93. Available from: <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=psyh&AN=2014-37959-004&site=ehost-live\nsharlapeltier1@gmail.com>
111. Medeiros Pereira L, Correa Vileicar D, Bezerra Sales S, Landim Rodrigues Alves M do S, de Melo Casado Pereira J, Lourenço Alves LM, et al. Padovan Method Of Neurofunctional Reorganization As A Way For Neurological Recovery In Newborns. *Int Arch Med* [Internet]. 2015; Available from: <http://imed.pub/ojs/index.php/iam/article/view/1314>
112. Medeiros Pereira L. Padovan Method As Early Stimulation In Neonatal Intensive Care Unit. *Int Arch Med* [Internet]. 2015; Available from: <http://imed.pub/ojs/index.php/iam/article/view/1245>
113. Ostermann T, Bertram M, Bussing A. A pilot study on the effects of a team building process on the perception of work environment in an integrative hospital for neurological rehabilitation. *BMC Complement Altern Med.* 2010;10:10.
114. Mgr. Neumannová KPD, Mgr. Zatloukal JPD, MUDr. Koblížek VPD, hlavní recenzent: Doc. PhDr. Smolíková LPD. Doporučený postup plicní rehabilitace [Internet]. Available from: <http://www.pneumologie.cz/novinka/642/doporuceny-postup-plicni-rehabilitace/>
115. Zounková PI, Ph D, Smolíková L, Ph D, Karlova U, Motol F. Následná ambulantní fyzioterapie nezralých dětí. 2012;13(5):299–303.
116. Smolíková L, Máček M. Respirační fyzioterapie a plicní rehabilitace. 1. vydání. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotních oborů; 2010. 194 p.
117. Friedlová K. Bazální stimulace v základní ošetrovatelské péči. 1. vydání. Praha: Grada Publishing, a. s.; 2007. 168 p.
118. Fibrosis IPG for C. Physiotherapy for people with Cystic Fibrosis : from infant to adult. 2009;4. vydání:1–45. Available from: [www.cfww.org/ipg-cf/](http://www.cfww.org/ipg-cf/)
119. Jakubec P. Cystická fibróza. *Interní Medicína.* 2006;(6):235–9.
120. Kerekretiová A. Velofaryngální dysfunkce a palatolalie. 1. vydání. Grada Publishing, a. s.; 2008. 208 p.
121. Kolínová M. Současné trendy péče o dítě s orofaciálním rozštěpem. *Prakt lékař.* 2011;91,No. 3:134–7.
122. Internetový zdroj: <http://www.neuroaxon.cz/cz/>
123. Internetový zdroj: <http://eshop.kojenimb.cz/produkt/lahev-pro-deti-s-rozstepem-medela->