

Skryté vady patra jako příčina velofaryngeální insuficience

MUDr. Olga Košková^{1,2,3}, MUDr. Jitka Vokurková, Ph.D.^{1,2,3}, PaedDr. Václav Baslík³, MUDr. Pavel Horník⁴

¹Oddělení dětské plastické chirurgie, Klinika dětské chirurgie, ortopedie a traumatologie, Fakultní nemocnice Brno

²Klinika popálenin a rekonstrukční chirurgie, Fakultní nemocnice Brno

³Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno

⁴Dětská ORL, s. r. o., Brno

Submukózní rozštěp patra a vrozně krátké měkké patro s nebo bez rozštěpu čípku patří mezi méně časté příčiny velofaryngeální insuficience – nedostatečnosti patrohltanového uzávěru. Jejich diagnostika je obtížnější než u klasických rozštěpů, avšak jejich projevy a následky na vývoj řeči jsou podobně závažné. Pro úspěšnou léčbu těchto vad je nezbytné včasné stanovení diagnózy a spolupráce plastického chirurga s klinickým logopedem a ORL lékařem. Jak pacienti se submukózním rozštěpem, tak i s vrozně krátkým měkkým patrem ve spojení s klinickými projevy velofaryngeální insuficience, jsou na Oddělení dětské plastické chirurgie Fakultní nemocnice Brno indikováni k operačnímu řešení s následnou intenzivní logopedickou terapií. Otevřená huhňavost u dítěte spojená s opožděným vývojem řeči, častými záněty středouší a nepostupující logopedickou léčbou jsou vždy důvodem k vyšetření v ambulanci specializovaného foniatra a plastického chirurga.

Klíčová slova: submukózní rozštěp patra, vrozně krátké měkké patro, rozštěp čípku, velofaryngeální insuficience, hypernazalita.

Occult cleft palate as the cause of velopharyngeal insufficiency

Submucous cleft palate, uvula bifida and congenital short soft palate belong to less common diagnosis causing velopharyngeal insufficiency. Correct diagnosis of this condition is far more difficult, compared to regular cleft cases; however, it may result in serious impact on speech development. Early and correct diagnosis and synchronized effort among plastic surgeon, speech pathologist and specialist in phoniatrics is essential for successful treatment. In our department, patients with submucous cleft palate and patients with congenital short soft palate with clinical symptoms of velopharyngeal insufficiency are recommended for surgery procedure. Children with hypernasal speech, delayed speech development, common otitis media and non-progressing speech therapy should always be referred to a plastic surgeon and specialist in phoniatrics.

Key words: submucous cleft palate, congenital short soft palate, uvula bifida, velopharyngeal insufficiency, hypernasal speech.

Úvod

Vrozené vývojové vady orofaciální oblasti jsou jedny z nejčastějších vad u dětí. Rozštěpy rtu, event. celkové rozštěpy spojené s rozštěpem patra jsou v současnosti dobře diagnostikovatelné již prenatálně (1). V případě submukózního rozštěpu patra a dalších skrytých vrozených vad patra je diagnostika obtížnější, přestože tato vada dokáže ovlivnit vývoj dítěte podobně negativně jako klasický rozštěp.

Pro rozlišení typických rozštěpů bylo vytvořeno mnoho klasifikačních systémů (2), které se snaží co nejlépe popsat danou vadu. U většiny je však skrytým vadám patra věnován pouze malý prostor. Nejčastěji je v odborné literatuře zmiňován submukózní rozštěp patra (3), včetně jeho méně klinicky vyjádřené varianty označované v anglické literatuře jako „occult submucous cleft“ (4), kterou v roce 1975 popsal Kaplan (5). V české literatuře se objevuje

spíše termín vrozně krátké patro (6). Další diagnostickou jednotkou je pak podle českého překladu aktuální verze MKN-10 klasifikace rozštěp čípku, který je však v zahraniční literatuře uváděn převážně ve spojení se submukózním rozštěpem patra (7). Společným pojítkem všech jmenovaných diagnóz zůstává hlavní symptom projevující se u dětí – velofaryngeální insuficience, tedy nedostatečnost patrohltanového uzávěru, a s tím spojené poruchy řeči – zvý-



KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORA: MUDr. Olga Košková, koskova.olga@gmail.com
Oddělení dětské plastické chirurgie, KDCHOT, Fakultní nemocnice Brno
Jihlavská 20, 625 00 Brno

Cit. zkr: *Pediatr. praxi.* 2016; 17(5): 296–299
Článek přijat redakcí: 5. 5. 2016
Článek přijat k publikaci: 17. 6. 2016

šená huhňavost (hypernazalita) a opožděný vývoj řeči.

Skryté vady patra – definice, dělení

Submukózní rozštěp patra – vzniká nespojením svalů měkkého patra, avšak sliznice jak orálně, tak i nasálně je intaktní. U submukózního rozštěpu se mohou dle Calnana (8) vyskytnout 3 základní symptomy: uvula bifida, absence spiny nasalis posterior vedoucí až k zářezu do tvrdého patra a přítomnost zony pellucidy (snížená vrstva tkáně ve středu měkkého patra na podkladě rozestupu svalů měkkého patra) (obr. 1). Ve skutečnosti tyto symptomy mohou, ale nemusí být vyjádřeny, resp. mohou být přítomny v jakékoliv kombinaci.

Rozštěp čípku – rozštěp čípku se v populaci vyskytuje v prevalenci kolem 2% (9), samostatný rozštěp čípku bez návaznosti na klinické problémy nemusí působit obtíže. Avšak rozštěp čípku můžeme pozorovat ve spojení se submukózním rozštěpem patra nebo ve spojení s vrozeně krátkým měkkým patrem s patologickou polohou svalů měkkého patra, kdy si již tento stav vynucuje operační řešení.

Vrozeně krátké měkké patro – problematika vrozeně krátkého měkkého patra byla zpracována zejména ve spojení se syndromovým postižením (6, 10, 11), vyskytuje se však i u dětí nesyndromových jako samostatná diagnostická jednotka. U těchto pacientů pozorujeme krátké měkké patro se špatnou pohyblivostí, atonickou uvulu, která se stáčí orálně, výraznější raphe ve střední části patra (obr. 2). Svaly měkkého patra jsou sice spojeny, ale mají patologické úpony – zejména mm. levatori veli palatini jsou vazivově připevněny ke kostěné patrové desce, a proto nemohou zajistit celou potřebnou šíři pohybu měkkého patra (v některých zdrojích je tato forma uváděna jako minoritní forma submukózního rozštěpu patra).

Klinické projevy skrytých vad patra

Ať už je příčina skryté vady patra zařazena do kterékoli z 3 výše zmiňovaných diagnostických jednotek, společným základním klinickým projevem zůstává přítomnost velofaryngeální insuficience – tedy stavu, kdy měkké patro nedoléhá dostatečně k zadní straně nasopharyngu, a proto nedochází k dostatečné

separaci orální a nasální dutiny během fonace a polykání.

Klinické projevy tohoto stavu se mohou rozvíjet již od kojeneckého věku. V prvním roce života mohou být u dítěte pozorovány obtíže při kojení či vytékání mléka nosem při krmení, může být obtížnější přechod na tužší stravu. Výjimečně se mohou objevovat spánkové apnoe či chrápání. U dětí se syndromovým postižením bývají klinické projevy zesíleny.

V pozdějším věku začínají dominovat problémy s vývojem řeči. U výrazné části pacientů pozorujeme opožděný vývoj řeči, kdy sice děti začínají tvořit první hlásky v podobném věku jako jejich vrstevníci, ale další vývoj řeči je již utlumen. Dalším nápadným znakem je nosovost řeči, hypernazalita. Ta je přítomna od začátku vývoje řeči nebo se objevuje jako nový symptom po adenotomii. Zvětšená nosní mandle může působit jako mezičlánek mezi nasopharyngem a měkkým patrem, tedy při fonaci vzduch neuniká nosem. Po odstranění nosní mandle se pak nosovost projeví v plném rozsahu.

Dalším symptomem spojeným se skrytými vadami patra jsou časté záněty středouší. Jak u submukózního rozštěpu, tak u vrozeně krátkého patra neumožňuje špatná funkce svalů měkkého patra dostatečné otvírání ústí Eustachovy trubice v nosohlтанu. To způsobuje nedostatečnou ventilaci středoušní dutiny a s tím spojené časté otitidy.

Diagnostika skrytých vad patra

Diagnostika skrytých vad patra patří do rukou rozštěpových odborníků. ORL lékař, foniatri, resp. klinický logoped by měli být jedním z prvních odborníků, kteří diagnostikují skrytou

Obr. 1. Submukózní rozštěp měkkého patra s uvulou bifidou



Obr. 2. Vrozeně krátké patro s orálně otočenou uvulou a výrazným raphe ve středu měkkého patra

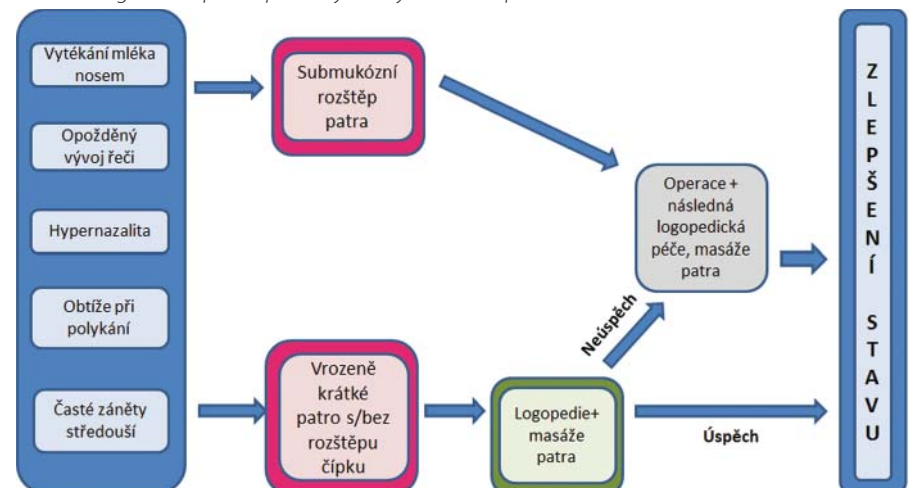


vadu patra na základě klinických příznaků. V následném došetření přináší prospěch provedení nasoendoskopie (prováděné během polykání i během fonace). S potvrzenou diagnózou by již další cesta pacienta měla vést k plastickému chirurgovi, který se této problematice věnuje. Nezastupitelnou roli hraje také výběr správného logopeda, který má zkušenosti s léčbou těchto pacientů. V praxi se často setkáváme s bagatelizováním obtíží dítěte, sváděním obtíží na mentální stav pacienta nebo na špatnou spolupráci pacienta nebo rodičů při logopedické terapii.

Léčba skrytých vad patra

Indikace k chirurgické léčbě mnohdy způsobuje u skrytých vad patra rozpaky (obr. 3).

Obr. 3. Algoritmus péče o pacienty se skrytou vadou patra



Na Oddělení dětské plastické chirurgie Fakultní nemocnice Brno je považován submukózní rozštěp patra za diagnózu s plnou indikací k operačnímu řešení. U vrozeně krátkého měkkého patra je situace složitější, záleží na rozsahu vady, spolupráci dítěte i rodičů, k těmto pacientům je přístupováno vysoce individuálně. Operace měkkého patra je prováděna v celkové anestezii, doba pobytu v nemocnici je cca 3–5 dní. Po operaci dochází k přechodnému zhoršení nosovosti řeči, která však odeznívá současně s postupujícími hojícími procesy na patře. Po vypadnutí stehů na patře je po 4–6 týdnech od operace možné zahájit logopedickou léčbu. Pravidelná logopedická intervence hraje nezastupitelnou roli v léčebném procesu a její délka nesmí být podceňována – je doporučována intenzivní terapie minimálně 1 rok po operaci, většinou je nutné doplnit ji i o druhý pooperační rok pro zafixování získaných správných návyků.

Nezbytnou součástí pooperační terapie jsou masáže měkkého patra, jejichž nácviku je věnována velká část ambulantních pooperačních kontrol. Masáže patra je možné zahájit až po zahojení operační rány a spontánním vyloučení většiny stehů (nejčastěji 4–6 týdnů po operaci). Masáže patra provádí u dítěte rodiče nebo jiní rodinní příslušníci za pomoci ukazováku ruky. Nejdříve je 1–2 týdny masírována střední část měkkého patra bez nadávení, aby si dítě mohlo přivyknout na přítomnost prstu v dutině ústní. Masáže se provádějí 1–2krát denně cca 5–10 cyklů (jeden masážní cyklus trvá přibližně 10 sekund). Během masáže rodiče pohybují bříškem prstu ve středu měkkého patra buď ze strany na stranu nebo krouživým pohybem a současně jemným tlakem působí faryngeálně a kraniálně. Poté, co dítě toleruje masáže bez nadávení, je možné na konci posledních 2–4 cyklů přidat vyvolání dávicího reflexu, nejdříve bez fonace, poté i s fonací. Frekvence masáží je největší v prvním půl roce až roce po operaci, poté se postupně zmenšuje.

I přes námáhavou pooperační péči neplatí pravidlo, že operace je vhodná pouze pro dětské pacienty bez syndromového postižení event. bez přidružených diagnóz typu psychomotorická retardace, ADHD apod. I když u těchto pacientů není předpoklad dokonalého pooperačního výsledku, díky operační-

mu zákroku je jim umožněno rozvíjet do té doby většinou stagnující vývoj řeči, dochází ke zlepšení polykání a snížení výskytu zánětu středního ucha.

Vhodný věk pro operaci měkkého patra

Obecně lze říci, že čím dříve je vada odhalena a léčena, tím lepší pooperační výsledek. Dle naší zkušenosti by operace i následný až dvouletý pooperační léčebný proces měl být ukončen před zahájením školní docházky. Operace v pozdějším věku kvůli pozdní diagnóze jsou také možné, i když pooperační výsledek nedosahuje takového zlepšení jako u pacientů v předškolním věku.

Syndromy spojené se skrytou vadou patra

Syndromy spojené se skrytou vadou patra jsou nejčastěji z genetického hlediska řazené do skupiny mikrodelečních syndromů. Nomenklatura v této skupině není jednotná. Nejčastěji je uváděn diGeorgův syndrom, velo-cardio-faciální syndrom, syndrom Sedláčkové (6, 12, 13). Všechny spojuje delece dlouhého raménka 22. chromozomu. Fenotypové vyjádření těchto syndromů je extrémně široké, od nenápadných forem jako je hypoplazie nadočnicových oblouků, nízká posazené boltce, náznaky epikantů, krátké prsty až po zřetelné formy s imunologickým a mentálním postižením. Pro vyloučení syndromového postižení je v současnosti dávana přednost před vyšetřeními FISH metodě MLPA (14).

Kazuistiky – typické případy dětí se skrytou vadou patra

Chlapec, 6,5 roku, během kojeneckého věku matka občas pozorovala únik tekutin nosem, jinak bez obtíží. První příznaky skryté vady patra byly spojeny až s vývojem řeči, který byl opožděný vůči vrstevníkům. První slova začal chlapec říkat až po 1,5 roce věku, vývoj řeči dále stagnoval. Proto se rodiče obrátili na logopedickou poradnu, kam docházeli od chlapcových 3 let. I přes výbornou spolupráci rodiny i pacienta však terapie bez většího efektu. Vyšetření na spádové foniatrii ve 4 letech negativní. Řeč dítěte v 5 letech srozumitelná pouze pro nejbližší okolí, poslechově výrazná hypernazalita. Po změně logopedické poradny dítě vyšetřeno

ve specializované ORL ambulanci. Při následné návštěvě ambulance plastického chirurga potvrzena diagnóza submukózní rozštěp patra a indikována okamžitá operace. Po operaci zahájena další logopedická docházka včetně masáží patra, doporučen odklad školní docházky o 1 rok. Rok od operace řeč srozumitelná i pro okolí, nosovost v řeči pouze při únavě nebo nachlazení.

Dívka, 4 roky, bez obtíží v kojeneckém věku, vývoj řeči standardní. Pro opakované záněty horních cest dýchacích a záněty středního ucha doporučena adenotomie. Po výkonu dochází k výraznému zhoršení řeči ve smyslu objevení nosovosti řeči. Ve specializované ORL ambulanci provedeno nasoendoskopické vyšetření se závěrem: „Měkké patro se při fonaci špatně pohybuje, jen malá aktivita svalů laterální stěny, Passavantův val (*kompensační zvětšení zadní stěny nasopharyngu – pozn. autora*) nepřítomen, patrná podélná velofaryngeální insuficience asi 1/2 cm, při foukání se zužuje na malou cirkulární, při polknutí patro dotahuje“. Dívka byla odeslána na konzultaci do ambulance plastického chirurga. Potvrzena diagnóza vrozeně krátkého patra se špatnou polohou svalů měkkého patra s indikací k operaci patra. 1 rok po operaci po pravidelné logopedické péči řeč bez znaků hypernazality. Kontrolní nasoendoskopické vyšetření s následujícím závěrem: „Měkké patro i při fonaci normálně pohyblivé, naléhá na zadní stěnu hltanu, bez velofaryngeální insuficience, při foukání a polykání dobrá aktivita svalů laterální stěny a tvoří se i Passavantův val.“

Závěr

Skryté vady patra jsou opomíjenou diagnózou, která však značně omezuje rozvoj řeči dítěte, a tím i jeho celkový vývoj. Úspěšnost léčby závisí na včasné diagnóze, správně vedené logopedické terapii a vhodné chirurgické intervenci. Za indikaci k operaci měkkého patra je na Oddělení dětské plastické chirurgie Fakultní nemocnice Brno považován jak submukózní rozštěp, tak i vrozeně krátké patro s/bez rozštěpu čípku ve spojení s klinickými projevy velofaryngeální insuficience. Otevřená huhňavost spojená s opožděným vývojem řeči, častými záněty středouší, nepostupující logopedickou léčbou je vždy indikací k vyšetření v ambulanci specializovaného foniatra a plastického chirurga.

LITERATURA

1. Martinez-Ten P, Adiego B, Illescas T, Bermejo C, Wong A, Sepulveda W. First-trimester diagnosis of cleft lip and palate using three-dimensional ultrasound. *Ultrasound in Obstetrics*. 2012; 40(1): 40–46.
2. Wang K, Heike C, Cox T, et al. Evaluation and integration of disparate classification systems for clefts of the lip. *Frontiers in Physiology*. 2014; 5: 1–11.
3. Sommerlad B, Fenn C, Barnett A, et al. Submucous cleft palate: a grading system and review of 40 consecutive submucous cleft palate repairs. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*. 2004; 41(2): 114–123.
4. Afroz P, Macisaac Z, Rottgers S, Ford M, Grunwaldt L, Kumar A. A comparison of speech outcomes using radical intravelar veloplasty or furlow palatoplasty for the treatment of velopharyngeal insufficiency associated with occult submucous cleft palate. *Annals Of Plastic Surgery*. 2015; 74(2): 182–186.
5. Kaplan E. The occult submucous cleft palate. *The Cleft Palate Journal*. 1975; 12: 356–368.
6. Sedláčková E. Insuficience patrohltanového závěru jako vývojová porucha. *Časopis lékařů českých*. 1955; 94(47/48): 1304–1307.
7. Oji T, Sakamoto Y, Ogata H, Tamada I, Kishi K. A 25-year review of cases with submucous cleft palate. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2013; 77(7): 1183–1185.
8. Calnan J. Submucous cleft palate. *British Journal of Plastic Surgery*. 1954; 6(4): 264–282.
9. Wharton P, Mowrer D, Cohn E. Prevalence of cleft uvula among school children in kindergarten through grade five. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*. 1992; 29(1): 10–12.
10. Shprintzen R. Velo-cardio-facial syndrome: 30 Years of study. *Developmental Disabilities Research Reviews*. 2008; 14(1): 3–10.
11. Fokstuen S, Vrticka K, Riegel M, Da Silva V, Baumer A, Schinzel A. Velofacial hypoplasia (Sedlackova syndrome): a variant of velocardiofacial (Shprintzen) syndrome and part of the phenotypical spectrum of del 22q11.2. *European Journal of Pediatric*. 2001; 160(1): 54–57.
12. Friedman M, Mileta N, Shprintzen R, et al. Cleft palate, retrognathia and congenital heart disease in velo-cardio-facial syndrome: A phenotype correlation study. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2011; 75(9): 1167–1172.
13. Ysunza A, Chaiyasate K, Weinhouse E, et al. 22q11.2 deletion detected by endoscopic observation of pharyngeal pulsations in a child with submucous cleft palate and persistent velopharyngeal insufficiency. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2014; 78(10): 1789–1794.
14. Kozlova Y, Zabnenkova V, Polyakov A, et al. Genetic and clinical characteristics of 22q11.2 deletion syndrome. *Russian Journal of Genetics*. 2014; 50(5): 528–535.