

# Časná ultrazvuková diagnostika rozštěpových vad obličeje u plodu

MUDr. Vlašín P., MUDr. Pavková Š.,

Centrum prenatální diagnostiky Brno , Veveří 39, 602 00, Brno

[www.prenatal.cz](http://www.prenatal.cz) [cpd@prenatal.cz](mailto:cpd@prenatal.cz)

Vyšetření tváře plodu patří k nejdůležitějším částem prenatálního ultrazvukového vyšetření. Součástí vyšetření obličeje je i vyloučení rozštěpových vad.

Rozštěpy obličeje se vyskytují se asi u 0,15 % novorozenců (celkově představují asi 7,5% všech vrozených vývojových vad). V 50% se jedná o kombinaci rozštěpu rtu a patra, 20% představují izolované rozštěpy rtu, 30% představují rozštěpy patra. U chlapců se častěji vyskytuje rozštěp rtu a patra, u dívek spíše izolované rozštěpy patra. Z nejasné příčiny se častěji vyskytují na pravé straně obličeje.

## Riziko vzniku obličejového rozštěpu je významně zvýšeno:

- při výskytu rozštěpové vady obličeje v rodinné anamnéze
- při onemocnění těhotné ženy cukrovkou a epilepsií s léčbou antiepileptiky
- při léčbě tetracykliny,
- u některých chromozomálních aberací (trizomie 13,18 atd.),
- u některých genetických syndromů.

## Technika vyšetření

V roce 1981 Christ<sup>1</sup> a kol. jako první popsal ultrazvukovou diagnosu rozštěp rtu a patra u dvou plodů ve třetím trimestru. V současné době je zobrazení obličeje ve 2. trimestru součástí ultrazvukového vyšetření. V letech 1989-1998 se sensitivita ultrazvukového screeningu v těhotenství pohybovala kolem 26 %.

## Vyšetření rozštěpů obličeje v 1. trimestru

V Centru prenatální diagnostiky provádíme screeningová i superkonsiliární vyšetření v těhotenství. Od roku 1998 bylo v našem centru vyšetřeno více jak 120 000 pacientek. Jednou z našich priorit je posun diagnózy do co možná nejčasnějšího stadia gravidity. V rámci screeningu Downova syndromu v 1. trimestru gravidity již několik let úspěšně vyšetřujeme i rozštěpových vad obličeje.

Zlepšená technika vyšetření a nová generace špičkových ultrazvukových přístrojů, které používáme v našem centru ( Voluson E8, E10 General Electric ) nám umožnily diagnostiku rozštěpových vad obličeje již ve 12-13. týdnu gravidity (tj. v období 10-11. týdnů od koncepce).

Při zobrazení patra je třeba využít transversálních řezů na úrovni dásně a patra. K doplnění diagnózy, nebo jako screening jsou vhodné i sagitální řezy. Nejvhodnější je zobrazení tzv. retronasálního trojúhelníku. Jeho strany jsou ohraničené frontálními výběžky maxilly, základnu trojúhelníku tvoří tvrdé patro. Pro diagnózu jsou důležité hyperechogenní okraje defektu.

### Retronasální trojúhelník:

Normální nález:



Rozštěp tvrdého patra:



### Tvrdé patro:

Oboustranný rozštěp tvrdého patra:



Jednostranný rozštěp tvrdého patra:



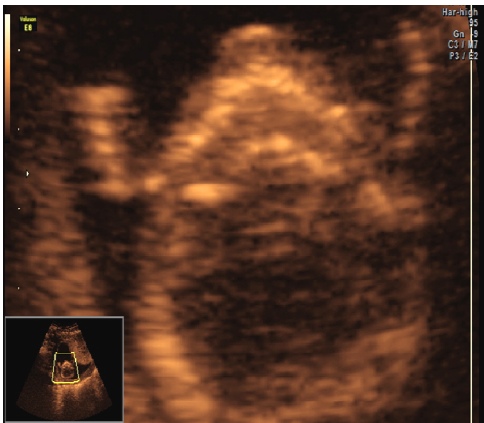
### Horní ret :

Při vyšetření měkkých tkání horního rtu je nejspolehlivější použití transversálních řezů, při kterých bezpečně identifikujeme hyperechogenní linii maxilly, při dalším posunu jsme schopni posoudit i měkké tkáně horního rtu.

Při posuzování lze využít elasticity svaloviny horního rtu, u které dochází při rozštěpu k jejímu stažení, což způsobí výraznou změnu jeho obrysu.

Transversální řez:

Normální nález :



Rozštěp horního rtu:



Sagitální řez :



### 3D zobrazení

Dle našich zkušeností není 3D/4D zobrazení vzhledem k horšímu rozlišení vhodné k detailnímu posouzení ROV v časných stádiích gravidity. K detailnímu posouzení charakteru rozštěpu je mnohem jednodušší a přesnější správné nastavení zobrazovacích rovin ve 2D zobrazení.



3D zobrazení ( surface mode) je vhodný při pozdějších ultrazvukových kontrolách, kdy si rodiče mohou udělat poměrně realistickou představu o vzhledu obličeje a charakteru rozštěpu.

### NMR

To stejné platí i pro vyšetření nukleární magnetickou resonancí. Toto zobrazení využívá řezy o tloušťce cca 1 mm. Real time mode ultrazvukového zobrazení je schopný rozlišit body vzdálené cca 0,1 mm.

## 1. trimestr - rozštěpy obličeje u plodu



V současné době na našem pracovišti dosahujeme při screeningu v 1. trimestru cca 90% záchyt rozštěpů obličeje. Toto vyšetření doporučujeme rodičům se zvýšeným rizikem rozštěpu u plodu ( viz rizikové faktory) a rodičům, kteří chtějí mít jistotu, že jejich dítě toto onemocnění nemá.

### Prognosa

Rozštěpové vady obličeje způsobují po porodu i v dalším vývoji dítěte mnoho problémů. Je velkým zjednodušením se domnívat, že operační zákrok vše vyřeší. Tato vrozená vada vyžaduje multidisciplinární přístup a spolupráci mnoha odborníků ( plastický chirurg, genetik, logoped, stomatolog, ORL ....). Péče o tyto děti a řešení jejich problémů končí většinou až s ukončením vývoje obličeje na začátku dospělosti.

Včasná diagnosa této vady je velmi důležitá. Umožní provést další nezbytná genetická vyšetření a rodičům i jejich rodinám dá dostatečný časový prostor se na tyto problémy realisticky připravit.

1. Ultrasound diagnosis of cleft lip and cleft palate before birth. Christ JE, Meininger MG. *Plast Reconstr Surg* 1981; 8:854-859.

2. Retronasal triangle: a sonographic landmark for the screening of cleft palate in the first trimester W. Sepulveda et al., *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012; 40: 40–46