

## Přehledová práce

### Pohled na diagnostiku orofaciálních rozštěpů v I. a II. trimestru

#### Insight into the diagnosis of orofacial clefts in the first and second trimesters

Martin Hynek

Gennet, s.r.o., Centrum pro fetální medicínu a reprodukční genetiku, Praha

Korespondenční adresa: MUDr. Martin Hynek, Gennet, s.r.o., Kostelní 9, 170 00 Praha 7, tel.: +420 222 313 000, e-mail: martin.hynek@gennet.cz

Publikováno: 11. 2. 2016      Přijato: 28. 1. 2016      Akceptováno: 4. 2. 2016  
Actual Gyn 2016, 8, 11-12      ISSN 1803-9588      © 2016, Aprofema s.r.o.  
Článek lze stáhnout z [www.actualgyn.com](http://www.actualgyn.com)



Citujte tento článek jako: Hynek M. Pohled na diagnostiku orofaciálních rozštěpů v I. a II. trimestru. Actual Gyn. 2016;8:11-12

Orofaciální rozštěpy patří mezi relativně časté vrozené vady, které lze v graviditě zachytit v rámci rutinní ultrazvukové diagnostiky. Typické orofaciální rozštěpy lze rozdělit na dvě základní skupiny: rozštěp rtu s nebo bez rozštěpu patra (cleft lip and palate, CLP), který se vyskytuje s frekvencí 1/600 – 1/800, může být jedno- či oboustranný, izolovaný nebo v rámci dalších vrozených vad a rozštěp patra (cleft palate, CP), který se vyskytuje s frekvencí 1/3 000 – 1/10 000, postihuje pouze patro (měkké, popř. tvrdé) ve střední čáře a může být součástí genetických syndromů. Detekce CLP je doménou druhotrimestrálního ultrazvukového screeningu a v současné době se pohybuje okolo 72 % (Nicolls et al. 2015), kdy autoři udávají až 85% záchyt, pokud je vyšetření prováděno ve specializovaném screeningovém centru a 67% záchyt, pokud je prováděno mimo centrum. Doporučované vyšetřovací roviny jsou transverzální řez horní čelisti a frontální řez nosem a horním rtem plodu. Naproti tomu záchyt izolovaného CP zůstává při rutinním screeningu blízky nule. Byly navrženy různé 3D techniky pro zobrazení patra u plodu (flipped face, reverse face, oblique view), které ale pro svoji náročnost nejsou pro rutinní screening vhodné. Jednou z možností pohledu na tvrdé patro představuje prostý 2D transverzální řez využívající akustického okna mezi čelistmi plodu a zachycující dorsální okraj tvrdého patra. Slibnou techniku vhodnou pro rutinní screening pro hodnocení měkkého patra popsal v roce 2010 L. Wilhelm a H. Borgers. Autoři vyšli z předpokladu, že u všech forem CP je vždy postižena uvula a tedy v případě, že zobrazíme normální uvulu lze izolovaný CP vyloučit. Pro zobrazení uvuly navrhuje tři způsoby: nejsnazší transverzální přístup pod dolním okrajem dolní čelisti, dále frontální řez oblastí nasopharyngu a konečně sagitální řez využívající akus-

tické okno mezi čelistmi plodu. Ultrazvukový vzhled uvuly je charakteristický se dvěma echogenními liniemi připomínající znaménko rovná se, odtud i anglický termín „equals sign“, který autoři navrhli. L. Wilhelm prezentoval soubor 7 000 pacientek se záchytem 8 případů izolovaného CP a dále 18 případů CLP, ve kterých tato technika pomohla v 17 případech správně stanovit postižení patra. Naše zkušenost s technikou zahrnuje soubor 388 pacientek z rutinního ultrazvukového vyšetření v 17.–24. týdnu, kdy uvula byla některou z popsaných technik zobrazitelná ve více než 99 % případů. U 3 případů CLP jsme správně určili postižení patra. Dále prezentujeme 1 případ izolovaného záchytu CP ve 20. týdnu u pacientky s mikromandibulou.

Rozvoj prvotrimestrálního ultrazvukového screeningu v 11.–13. týdnu gravidity umožnil záchyt celé řady závažných orgánových vad. Nicméně, naprostá většina případů CLP nejsou v I. trimestru zachyceny. Zlepšení detekce těchto vad vyžaduje cílené zaměření se na orofaciální oblast s využitím frontálního řezu obličejovou částí lebky a zobrazením retronazálního trojúhelníku (Sepulweda et al. 2010). Nicméně, zobrazení a hodnocení těchto rovin není vždy snadné a vyžaduje nutnost včlenit do rutinního screeningu další roviny kromě základní mediosagitální, kterou již rutinně používáme pro měření nuchální translucence a hodnocení nosní kosti.

R. Chaoui et al. popsali koncem roku 2015 nový potenciální marker, nazvaný „maxillary gap“ (MG, mezera v horní čelisti), který by mohl zvýšit detekci CLP v I. trimestru. Autoři si všimli, že některé plody s CLP mají při pohledu v klasické mediosagitální rovině patrnou mezeru v echogenní kontuře horní čelisti. Velkou výhodou tohoto přístupu je fakt, že využíváme stejnou rovinu, která je již

součástí prvotrimestrálního ultrazvukového screeningu. Retrospektivní soubor autorů zahrnoval 86 případů s CLP (37 plodů s izolovaným CLP a 49 plodů s CLP a dalšími přidruženými vadami) a 86 zdravých kontrol. MG byl přítomen u 96 % případů CLP s dalšími přidruženými vadami, u 65 % případů izolovaného CLP a pouze u 7 % zdravých kontrol. Velká mezera (MG > 1,5 mm), příp. až kompletní chybění maxilárního stínu v mediosagitální rovině bylo u 69 % případů CLP s dalšími přidruženými vadami, 35 % případů izolovaného CLP a u žádného případu zdravé kontroly.

V naší databázi jsme vyhledali případy CLP z posledních 3 let, u nichž byly dostupné kvalitní ultrazvukové snímky z prvotrimestrálního screeningu a podívali jsme se na uložném snímku na konturu maxily ve standardním medio-

sagitálním řezu hlavičkou plodu. Dostupných bylo celkem 13 případů. V 9 případech, kdy bylo možné na snímcích identifikovat zřetelnou maxilární mezeru větší než 1,5 mm, se jednalo o plody s jedno- či oboustranným kompletním CLP. Zbylé 4 případy, které měly horní čelist celistvou či s mezerou do 1,5 mm, byly případy jedno- či oboustranného rozštěpu pouze rtu bez postižení patra. K dalšímu zhodnocení potenciálu tohoto nového markeru pro screening CLP v I. trimestru jsou nutné prospektivní studie.

Závěrem lze říci, že ačkoli orofaciální rozštěpy patří mezi vady detekovatelné v rámci rutinních ultrazvukových screeningů v graviditě, stále zůstává značný prostor pro další zlepšení, především pro detekci izolovaných CP v II. trimestru a pro detekci CLP v I. trimestru.