

Az Egészségügyi Minisztérium szakmai protokollja
Ajak- és szájpadhasadékos betegek kezelése
A betegség/betegségcsoport neve: ajak- és/vagy szájpadhasadék
(összefoglaló néven: archasadék),
valamint szájpadelégtelenség
(velopharyngealis inszufficiencia = VPI)

Készítette: A Fül-orr-gégészeti Szakmai Kollégium

I. Alapvető megfontolások

1. A protokoll alkalmazási / érvényességi területe: Magyarország egész területe

2. A protokoll bevezetésének alapfeltétele: az archasadékok ellátásában és a betegek gondozásában érdekelt minden szakma képviselőinek (a most alakuló Munkacsoportnak) egyetértése, jóváhagyása

3. Definíció: ajakhasadék (cleft lip = CL; helytelen, népies szóhasználat: nyúlajak)
Ajak + szájpadhasadék (cleft lip and palate =CLP), önálló szájpadhasadék (cleft palate = CP), szájpadelégtelenség = insufficiencia velopharyngealis = VPI. Az ajak- és szájpadhasadék összefoglaló neve: archasadék. A szájpadhasadéknak rejtett formái is vannak: submucosus szájpadhasadék, occult submucosus szájpadhasadék.

Az archasadék és a VPI gyakran szindrómák, szekvensek, asszociációk részjelensége. A betegek mintegy 15-20 %-ában társul a hasadék valamilyen egyéb malformatioval. Az OMIM adatai szerint kb. 200-ra tehető azon szindrómák száma, melynek része lehet a CLP vagy VPI. A Veleszületett ajak és/vagy szájpadhasadék általában nem társul mentális retardatioval. (EBM-2004)

Kockázati tényezők: extrinsic adverz hatások az első trimeszterben pl. az anya nagyfokú dohányzása a terhesség folyamán, a terhes anyát ért jelentős hasi trauma, kémiai szerek, sugárzás, bizonyos vírusfertőzések, jelentős pszichotrauma fokozzák a hasadék kialakulásának esélyét. (EBM-2004)

4. Panaszok / Tünetek / Általános jellemzők

Születés után közvetlenül: elsősorban szopási, táplálási nehézségek.

Később beszédzavarok: késői beszédfejlődés (a beszéd átlagosan fél évet késik) nyílt orrhangzósság (rhinophonia aperta), mássalhangzók képzése közben levegőszökés az orron át („nasal escape”) másodlagos kiejtési zavarok (pöszesség, elsősorban a zár-hangok (k, g) és a sziszegők (s,z, c, sz, zs, cs) torz ejtése, orr-és arcfintorok, amellyel a gyermek a levegő orron át történő kiáramlását igyekszik megakadályozni, valamint hyperfunkciós hangképzés (rekedtes, préselt beszéd) a csökkent szájüregi nyomás kompenzálása érdekében.

Már az első évben jelentkezhetnek hallászavarok a fülkürt hibás működése következtében; ezek aránya – különböző statisztikák szerint – 40-90%.

Fogazati rendellenességek, cariesre való hajlam.

Koponyafejlődési anomáliák, pusztán a hasadék miatt is és egyes műtétek (elsősorban a száj- és a garatplasztika) következtében.

5. A betegség leírása

5.1. Érintett szervrendszerek: szájüreg, garat, orrüreg, fül, gége

- 5.2. *Etiologia:* genetikai faktorok szerepet játszanak a CLP kialakulásában a hasadékos gyermeke 25%-a olyan családban születik, ahol egy vagy több hasadékos már előfordult.
- 5.3. *Incidencia / Prevalencia / Morbiditás / Mortalitás Magyarországon*
A CL/CLP a leggyakoribb congenitalis malformációk egyike. Gyakorisága 1/500-700. Hirschberg és Gross széleskörű felmérése szerint a világon 0,5 és 2,2 ‰ között mozog az archasadékosok incidenciája, gyakorisága rasszok szerint változik. A magyarországi incidenciája: 2.02 (az összes hasadéktípus együttes számaránya, Czeizel). Az archasadékosok mortalitása lényegében nem nagyobb, mint az átlag populációé. A velo-cardio-faciális (VCF)-szindróma prevalenciája 1:4000 az élveszületettek között, a Robin-szkevens prevalenciája Magyarországon: 0.09%. A VPI gyakorisága nem ismert.
- 5.4. *Jellemző életkor:* minden esetben congenitális.
- 5.5. *Jellemző nem:* az ajakhasadék fiúknál, a szájpadhasadék leányokon gyakoribb.
- 6. Gyakori társbetegségek:** gyakori felsőlégúti hurut, sinusitisek, serosus és chronicus otitis. Szindrómák esetén a társbetegségek igen változatosak.

II. Diagnózis

1. Diagnosztikai algoritmusok

Az ajak- és a szájpadhasadék felismerése nem okoz gondot. A rejtett hasadékokat (submucosus hasadék) és a szájpad-elégtelenség különböző formáit gyakran félreismerik vagy fél sem fedezik a gyermek 4-5 éves koráig, sokszor még később.

2. Anamnézis

Születéstől kezdve fennállószopási nehézség, táplálási zavarok.

3. Fizikális vizsgálatok

Orális betekintés, tapintás, orr- és fültükrözés, perceptív-auditív vizsgálat a sírás és később a beszéd megítélése érdekében.

4. Archasadékok esetén nincs kötelező diagnosztikai vizsgálat

- 4.1. Laboratóriumi vizsgálatok: szükségtelenek
- 4.2. Képpalkotó vizsgálatok: mozgó röntgen = fluoroscopy, orr- és garat-endoscopia (a velopharyngealis zár működőképességének megítélésére), a koponyanövekedés meghatározására cephalometria, az ajakról és a szájpadról rendszeres fotókészítés (műtétek előtt és után, 6 éves korban és pályaválasztáskor). Intrauterin ultrahangvizsgálat célszerű a hasadék mielőbbi felfedezése érdekében
- 4.3. Egyéb: a beszédre rendszeres hangfelvétel, az orrhangzóság megítélésére nazometria, különböző logopédiai tesztek; a fogazat állapotának rögzítésére gipszlenyomatok, panoráma-röntgen; rendszeres hallásvizsgálat (kortól függő módszerekkel); félrenyelés esetén nyelési röntgen, neurológiai és elektrofiziológiai vizsgálatok (a szájpad-elégtelenség neurogen-myogen okának tisztázása vagy kizárása céljából)

5. Kiegészítő diagnosztikai vizsgálatok: lásd 4.3 pont

6. Differenciál diagnosztika

Ajak és szápadhasadék esetén ilyen vizsgálatokra nincs szükség. Félrenyelés esetén a VPI különböző okai felderítendőek (rejtett strukturális eltérések: submucosus, occult submucosus szápadhasadék, szápadrövidülés, anatómiai diszproporcio a velum hossza és az epipharynx mélysége között, valamint a vezérlés zavarainak elkülönítése alapvetően fontos, myogen és neurogen bénulás különböző eseteinek igazolására EMG elvégzése szükséges). A nyílt és a zárt orrhangzós beszéd – a gyakorlatban sokszor fel nem ismert – formáinak elkülönítésére a Czermak, Gutzmann, Schlesinger próbák elvégzése szükséges.

III. Kezelés

III/1. Nem gyógyszeres kezelés

1. A megfelelő egészségügyi ellátás szintje

Az archasadékosok és szápad-elégtelenségben szenvedők megfelelő ellátása kizárólag Hasadéksebészeti Centrumokban képzelhető el optimálisan. Ez ott valósítható meg, ahol az archasadékosok gondozásához elengedhetetlenül szükséges szakmák (gyermekgyógyászat, fül-orr-gégészet, audiológia, foniátria, logopédia, ortodoncia, szájsebészet) képviselői folyamatosan jelen vannak, és szükség szerint más társszakmák (pl. röntgen, genetika, pszichológia) képviselői is elérhető közelségben rendelkezésre állnak, ahol a műtéteket kellő gyakorlattal és tapasztalattal rendelkező sebész-orvosok végzik, és ahol a hasadékos gyermekek ápolásában gyakorlatot szerzett ápolószemélyzet is rendelkezésre áll.

2. Általános intézkedések

Szükségesnek tartjuk az orvosi közvélemény (házi orvosok, gyermekgyógyászok), védőnők rendszeres tájékoztatását a hasadékosok komplex ellátásának fontosságáról és magyarországi lehetőségeiről, ezen kívül a szülő nők azonnali, korrekt felvilágosítását az archasadék-képződés okairól, a gyógyítás várható eredményeiről, a prognózisról stb., kérve a szülők – gondozók aktív közreműködését a hosszan tartó kezelés során. Cikkek, felvilágosító füzetek közreadása, a sajtó és a media segítő közreműködése is tanácsolt.

3. Speciális ápolási teendők

Az ápolószemélyzetet meg kell tanítani a hasadékos csecsemők speciális etetési módjaira, a műtött ajkak kezelésére. Az ápolószemélyzet segítséget nyújthat a beszéd megítélésben, esetleges nagyothallás felfedezésében is.

4. Fizikai aktivitás

A beszédterápia előkészítése érdekében a motorium korai fejlesztése szükséges, elsősorban száj- nyelvgyakorlatok, a finom motorium gyakoroltatása.

5. Diéta

Diétára – archasadékok esetén - kizárólag a műtétek után van szükség: folyékony-pépes koszt ajánlott két hétig az ajak-, szápad- és a garatműtétek után. VPI okozta félrenyelés esetén speciális foniátriai gyakorlatok végzése és ezek oktatása indokolt.

6. Betegoktatás

Archasadékok és szápad-elégtelenség esetén a betegoktatás igen fontos és sokrétű. Népszerűsítő kiadványok és előadások segítségével kell a szülőket a hasadékkal együttjáró számos működési zavar (nyelés-, szopás-, beszéd-, hallászavarok, fogazati anomáliák miatt fellépő rágászavar) időben történő felfedezésére, az azoknál szükséges eljárások betartására, a

műtét utáni teendők elsajátítására. Egy következő gyermek vállalása esetén feltétlen genetikai konzilium ajánlott

III/2. Gyógyszeres kezelés

Pusztán a hasadékok miatt gyógyszeres kezelésre nincs szükség. Egyes műtétek után (pl. velopharyngoplastica) esetén antibiotikum adása indokolt. Fülproblémák esetén a fülészetben használt általános irányelvek a mérvadók. Várható újabb terhesség esetén, a genetikus javaslata alapján, preventív gyógyszerek szedése ajánlatos (folsav, multivitamin). Speciális, neurológiai eredetű VPI diagnosztizálásakor az ideggyógyász javaslata a döntő (pl. akut folyamatok okozta hypernazalitás fennállása esetén).

III/3. Műtét

1. A megfelelő egészségügyi ellátás szintje

Megfelelő ellátás kizárólag Hasadék Centrumokban biztosítható, ahol a team munka minden személyi és tárgyi feltételei adottak, valamint kellő esetszám biztosítja a megfelelő gyakorlat kialakulását és fenntartását.

2. Általános intézkedések

A szülőket a műtégi tervről már az első vizsgálat alkalmával (újszülött- vagy fiatal csecsemőkorban, intrauterin lelet birtokában esetleg már a terhesség alatt) tájékoztatjuk. A műtét előjegyzés alapján történik. Ahol erre mód van, a szülőnek anyás szobát biztosítunk (erre mindenképpen törekedni kell), hogy a műtét során és a csecsemő kórházi tartózkodásának egész ideje alatt az anya jelen lehessen. Erre a megfelelő táplálás megtanulása, gyakorlása miatt is szükség van.

3. Speciális ápolási teendők

Fontos a műtétek során és után a csecsemő megfelelő elhelyezésének, megfigyelhetőségének, etetésének kellő biztosítása. Erre kizárólag gyakorlott gyermek-ápolónővér alkalmas. Ez is egyértelművé teszi, hogy a primer archasadék-műtétek gyermekkorházban végzendők, ahol az orvosokon kívül a műtőszemélyzet, az asszisztensek és ápolók egyaránt tapasztaltak a kis csecsemők ellátásában. Az esetleges posztoperatív vérzés vagy légzési zavarok fellépésének kellő időben fel nem ismerése a gyermek életébe kerülhet (erre különösen szájpaplasztika és még inkább garatszűkítő műtét után kell figyelemmel lenni). Célszerű, hogy a gyermek a műtét napján intenzív terapeuta megfigyelése alatt álljon, és a kellő folyadékpótlásról is gondoskodás történjék.

4. Sebészeti kezelés

4.1. Műtégi előkészítés

Ennek lényege tapasztalt és csecsemők altatásában járatos aneszteziológus vizsgálata, aki eldönti, hogy a műtét az adott időpontban elvégezhető-e, van-e szükség – a rutin leleteken kívül - további vizsgálatokra vagy a műtét során valamilyen speciális gyógyszerelésre, esetleg a műtét halasztására. Különösen Robin-szekvenses csecsemőnél jön szóba a műtét előtti polysomnographiás vizsgálat, amellyel a prognózis, a műtét után várható esetleges légzési zavar megjósolható. Ilyenkor a szájpadzárás néhány héttel vagy hónappal halasztandó.

4.2. Műtégi érzéstelenítés

Archasadékos műtétek, gyermekeken, kizárólag általános érzéstelenítésben végezhető.

4.3. Műtét

A műtét kérdésében a következő kérdések megválaszolása indokolt:

- a) ki operálhat
- b) milyen módszerrel, technikával
- c) a csecsemő (gyermek) milyen életkorában?

Műtetre csak kellő gyakorlattal rendelkező, rendszeresen archasadékosokat is operáló orvos vállalkozhat. Ebből a szempontból az operatőr szakmája elhanyagolható kérdés. Operálhat sebész, gyermeksebész, fül-orr-gégész-foniáter, szájsebész vagy plasztikai sebész, a fontos csak az, hogy az operatőr ismerje a műtendő terület anatómiáján kívül annak funkcióit is, és biztosítsa a műtét során és után mindazon szakmák képviselőinek közreműködését, akik nélkül a megfelelő gondozás elképzelhetetlen.

A műtési módszer, eljárás, technika függ az operatőr gyakorlatától, tapasztalatától és a műtési hagyományoktól. Néhány alapvető sebészi elv azonban nem hágható át és mindenképpen tekintetbe veendő. Ilyen postulátumok: a csecsemő egészségét, épségét nem szabad kockáztatni; ajakplasztika esetén a m. orbicularis orbis rostjainak egyesítésére, az ajakhasadék mindig rövidebb mediális oldalának meghosszabbítására, kellő orralapképzésre gondot kell fordítani; az újabb műtési elvek szerint a lágy és a kemény szájpadot lehetőleg együlésben kell operálni.

Nincs bizonyítékon alapuló álláspont arra nézve, hogy melyik szerző műtési metodikája a választandó módszer.

Ajánlott és a világon általában elfogadott műtési időpontok:

- Ajkplasztika 3 hónapos korban.
- Szájpadplasztika (együléses műtét esetén) 1-2 éves korig végzendő; ha csak ágyszájpadműtétet végez az orvos, akkor a 10-12 hónapos kor célszerű, ekkor a keményszájpad-zárás időpontja: 4 éves kor körül.
- Beszédjavító műtét (garatplasztika): 4½-5 éves korban.
- Kisebb ajak- és orrkorrekciók: beiskolázás előtt.

4.4. Ortodontia

A hasadékos gyermek fogazata abnormális a fogak alakját, elhelyezkedését és számát tekintve. A felső állcsont fejlődése incomplet. Az fogak pozíciója és az occlusio kezelésére ortodontiai eszköz lehet szükséges 8 és 14 éves kor között, egyéni megítélés alapján. Bone grafting (csontimplatáció): a szemfog kitörésekor (8-9 éves kor) Sok gyermek igényel protetikai kezelést a veleszületett foghiány miatt.

Nagyobb orrkorrekciók, szájsebészi beavatkozások: a pubertás után

4.5. Posztoperációs teendők

- Ajak- szájpad-és garatplasztika napján intenzív (osztályos) megfigyelés
- Általában 5-7 napos kórházi ápolás (ez az idő mindinkább rövidül, függ a gyermek lakóhelyétől, a szülői ápolás gondosságától)
- Diéta (híg-folyékony étrend) 1 hétig
- Hazamenetel után még egy hét gondos szülői felügyelet

5. Fizikai aktivitás

Fokozott fizikai aktivitás (nagyobb gyermekek esetén: biciklizés, torna stb.) három hétig nem ajánlott.

6. Diéta

Műtét utáni korlátozás: lásd 4.5. pont. Az archasadék önmagában diétát nem igényel, újszülöttekben (aspiráció esetén vagy annak kivédése érdekében) speciális etetési technikák és pozíciók ajánlottak.

Újszülötteknél a szoptatás mindenképpen ajánlatos, annak számos előnye miatt: a szopás elősegíti a fiziológiás nyelési reflex kifejlődését, a tuba „trenírozása” révén segít megelőzni fülzsövdmények kialakulását, a szopás által tömegében megnövekedett ajakizomzat könnyíti a műtét elvégzését, és immunológiai és pszichés hatása sem elhanyagolható. Az anyamell igen képlékeny, ezért kellő gyakorlással az ajakhasadék-nyílásba a mellbimbó könnyen behelyezhető.

7. Betegoktatás

Lásd előbb.

III/4. Egyéb terápia

Lásd az V. fejezetben

III/5 Az ellátás megfelelőségének indikátorai

- Szájpadhasadék esetén a beszéd különböző paraméterei
- Fülzsövdmények és azok gyakoriságának megelőzése
- Kellő fogazati és arckoponya-fejlődés (gipszminták, cephalometria, panoráma röntgen segítségével ellenőrizhető)
- Esztétikai eredmény (elsősorban a szülők és hozzátartozók elégedettségi indexe alapján 1-től 10-ig terjedő skála segítségével)

IV. Rehabilitáció

A hasadékos gyermek kezelése távolról sem fejeződik be a hasadék műtéti zárásával, az összes érintett funkció (nyelés, rágás, beszéd, hallás) zavartalan lefolyása biztosítandó a rehabilitáció során.

V. Gondozás

1. Rendszeres ellenőrzés

A rendszeres ellenőrzés a helyes gondozás alapfeltétele. A csecsemőkori műtét után gyakrabban (legalább kétszer egy évben), később évente ajánlott az ellenőrzés, akkor is, ha nincs különleges panasz. Bármiféle panasz, probléma esetén a Hasadék Központ haladéktalanul megkeresendő. 3 éves korban (a beszéd ellenőrzése érdekében), beiskolázás és pályaválasztás előtt a gyermeket mindenképpen látni kell. Célszerű, ha a hasadék-team minden hónap egy meghatározott napját kijelöli az éppen esedékes kontrollok elvégzésére, amikor a munkacsoport minden tagja jelen van, akik közösen döntenek a további teendőkről. A különböző szakmák képviselőinek kollaborációja és a szülők hathatós együttműködése nélkül nincs szép eredmény az ajak-és szájpadhasadékosok ellátása és gondozása terén.

2. Megelőzés

Egy hasadékos gyermek esetén, újabb terhesség vállalásakor genetikai vizsgálat nem mellőzhető. Megfelelő életmód, folsav, multivitamin jelentheti a prevenciót

3 Lehetséges szövődmények

- Újszülöttkorban (elsősorban száypad-elégtelenség fennállása esetén) félrenyelés, aspirációk, ismétlődő pneumonia, nem kellő súlygyarapodás
- Később: elsősorban fülszövődmények a tuba rendellenes működése következtében
- Hibás artikuláció, különböző beszédzavarok
- Az arckoponya rendellenes növekedése

3.1. A szövődmények kezelése: gyakori félrenyelés esetén szondával történő táplálás ajánlott (a nyelés funkció hónapok során spontán rendeződik); fülszövődmények esetén a szakma alapszabályai irányadók; a beszédzavarok kellő beszéd-(logopédiai) terápiával rendezhetők, ritkán garatplasztikára lehet szükség (lásd előbb). Az arckoponya fejlődése cephalometriával kontrollálendő, probléma esetén fogszabályozás, esetleg szájsebészi beavatkozás segíthet

4. Kezelés várható időtartama/Prognózis

Az archasadékos gondozása 18 éves korig, a társadalomba való beilleszkedésig tart. A prognózis – kellő és gyakorlott team-munka esetén – jónak mondható.

Evidencia szint: C

VI. Irodalomjegyzék

1. Salyer, K.E, Bardach, J.: Atlas of Craniofacial and Cleft Surgery, Lippincott-Raven, Philadelphia- New York, 1999.
2. Malek, R.: Cleft Lip and Palate Lesions, pathophysiology, and primary treatment Martin Dunitz, London, 2001.
3. Evidence Base Guidelines – Reijo Ranta: Clft palate – ID:ebm00158 (007.026) <http://www.terveysportti.fi>

A szakmai protokoll érvényessége: 2008. december 31.