

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

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

Bc. Monika Sedinová

**Význam fyzioterapie v prognóze pacientů
s Pierre Robinovou sekvencí**

Diplomová práce

Praha 2018

Autor práce: **Bc. Monika Sedinová**

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

Datum obhajoby: **2018**

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem diplomovou 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 13. 8. 2018

Bc. Monika Sedinová

Abstrakt

Rozštěpy orofaciálního komplexu jsou nejčastějšími vrozenými vývojovými vadami. Mezi tyto vady řadíme i Pierre Robinovu sekvenci vyznačující se mikrognácií, glossoptózou a obstrukcí horních dýchacích cest, následkem kterých se často vytvoří i izolovaný rozštěp patra typu „U“ nebo „V“. Mezi další klinické projevy řadíme i problémy s příjmem potravy, obstrukční spánkovou apnoy a /nebo gastroesofageální reflux. Podstatou léčby je převážně zajištění dýchacích cest a prospívání dítěte po narození za použití konzervativních či invazivních přístupů v léčbě. Zvolení postupů a metod léčby by mělo být založeno na spolupráci multidisciplinárního týmu.

Praktická část se snaží pomocí dotazníkové metody zjistit obtíže, které se vyskytují nejčastěji u pacientů v ČR a v zahraničí spolu s rozdíly v managementu jejich léčby. Dále se snažíme zjistit, zda je větší procento pacientů, kteří podstupují fyzioterapeutickou péči z důvodu opožděného neuromotorického vývoje. Druhá část se věnuje výskytu vadného držení těla v souvislosti s diagnózou PRS u dětí od 4 – 6 let.

Abstract

Clefts of orofacial complex are the most common birth development defects. One of them is Pierre Robin sequence, which is characterised by presence of micrognathia, glossoptosis and upper airway obstruction. Because of these symptoms, isolated cleft palate „U“ or „V“ shaped is part of the diagnose. Other clinical manifestations are feeding difficulties, obstructive sleep apnea syndrome and / or gastroesophageal reflux disease. The aim of the treatment is to secure the airway and the child's thriving after birth by using conservative or invasive treatment methods. Choosing of methods and procedures should be established by multidisciplinary cooperation.

The other part of diploma thesis is trying to find out, which clinical manifestation are the most common in patients from the Czech Republic compare to foreign patients and the differences in management of the treatment. Futhermore we are trying to investigate, whether there is higher percentage of patients with delayed neuromotor development among PRS patients, which are under physical therapy. The last part is trying to find out the relationship between the poor posture and PRS diagnose in children age 4 – 6 years.

Klíčová slova

Vrozené vývojové vady orofaciálního komplexu, rozštěp patra, Pierre Robinova sekvence, mikrognácie, obstrukce horních dýchacích cest, vadné držení těla, opožděný neuromotorický vývoj

Keywords

Developmental disorders in orofacial complex, cleft palate, Pierre Robin sequence, micrognathia, upper airway obstruction, incorrect body posture, neuromotor development delay

Poděkování

Děkuji paní doc. PaedDr. Libuši Smolíkové Ph. D. za podporu v pokračování mé bakalářské práce a odborné vedení mé diplomové práce. Velké poděkování patří sdružení Šťastný úsměv, které mi velice pomohlo při sběru dat pro výzkumnou část. Dále bych chtěla poděkovat rodičům, kteří byli ochotni nechat vyšetřit svoje děti. Děkuji za odbornou konzultaci panu MUDr. Jindřichu Fišerovi ohledně foniatrické péče.

OBSAH

SEZNAM ZKRATEK	9
ÚVOD	10
1 ROZŠTĚPOVÉ VADY OROFACIÁLNÍHO KOMPLEXU	11
1.1 PŘÍČINY VZNIKU.....	11
1.2 PRENATÁLNÍ VÝVOJ OROFACIÁLNÍCH STRUKTUR	12
1.2.1 Vývoj obličeje.....	12
1.2.2 Kritická a senzitivní perioda vzniku rozštěpu	13
1.3 PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA ROZŠTĚPŮ	14
1.4 DĚLENÍ ROZŠTĚPŮ	15
2 PIERRE ROBIHOVA SEKVENCE	17
2.1 DEFINICE	17
2.2 VZNIK MIKROGNÁCIE	18
2.3 PRVOTNÍ ANOMÁLIE A VZNIK ROZŠTĚPU.....	18
2.4 ROZDĚLENÍ PRS	19
2.5 SYNDROMATICKÁ FORMA	20
2.6 KONTROVERZE CATCH – UP RŮSTU MANDIBULY	22
2.7 OBSTRUKCE HORNÍCH DÝCHACÍCH CEST (UAO).....	22
2.7.1 Respirační systém u novorozence	22
2.7.2 Obstrukce horních dýchacích cest u pacientů s PRS	23
2.7.3 Diagnostika obstrukce horních dýchacích cest	24
2.7.4 Spánek rušivé poruchy dýchání	24
2.8 PROBLÉMY SPOJENÉ S PŘÍJMEM POTRAVY.....	25
2.9 PROBLÉMY SE SLUCEM	26
2.10 ŘEČ	27
3 LÉČBA	28
3.1 KONZERVATIVNÍ VÝKONY V LÉČBĚ OBSTRUKCE	29
3.1.1 Polohování.....	29
3.1.2 Nasofaryngeální přemostění (NPA – nasopharyngeal airway)	29
3.1.3 CPAP (Continuous Positive Airway Pressure)	29
3.2 CHIRURGICKÉ VÝKONY V LÉČBĚ OBSTRUKCE	30
3.2.1 Tracheostomie.....	30
3.2.2 Labio - glossopexie (TLA - tongue–lip adhesion).....	31
3.2.3 Distrakce dolní čelisti (Mandibular distraction osteogenesis - MDO).....	31
3.3 ORTODONTICKÁ LÉČBA	32
3.3.1 Patrové ploténky	33
3.4 TERAPIE ROZŠTĚPU PATRA.....	34
3.4.1 Uzavření patra u PRS	35
3.5 TERAPIE U PROBLÉMŮ S PŘÍJMEM POTRAVY	35
3.5.1 Nasogastrická sonda (NGT – nasogastric tube)	36
3.5.2 Gastrostomie.....	36
4 REHABILITAČNÍ TECHNIKY A METODY	37
4.1 POLOHOVÁNÍ	37
4.1.1 Polohování na břicho (PPT - Prone positioning treatment).....	37
4.2 OROFACIÁLNÍ TERAPEUTICKÉ TECHNIKY	37
4.2.1 Koncept podle Castilla Moralese	38
4.2.2 Orofaciální terapie podle D. C. Gandale.....	39
4.2.3 Facilitating feeding techniques (FFTs).....	40
4.3 NEUROFUNKČNÍ REORGANIZACE (NFR)	41
4.4 RESPIRAČNÍ FYZIOTERAPIE (RF)	42
4.4.1 Kontaktní dýchání	42
4.4.2 Asistovaná autogenní drenáž (AAD).....	43

4.4.3	Modifikovaná autogenní drenáž (MAD)	43
4.4.4	Respirační handling (RH)	43
5	MULTIDISCIPLINÁRNÍ PŘÍSTUP	45
6	VÝZKUMNÁ ČÁST	48
6.1	CÍLE VÝZKUMNÉ ČÁSTI	48
6.2	HYPOTÉZY	48
6.2.1	Hypotézy k dotazníkové metodě	48
6.2.2	Hypotézy k vyšetření pacientů	48
7	METODIKA A VÝSLEDKY	49
7.1	DOTAZNÍKOVÁ METODA	49
7.1.1	Sběr dat na základě dotazníku	49
7.1.2	Zpracování dat	49
7.1.3	Obtíže pacientů porovnání ČR vs. zahraničí	49
7.1.4	Neromotorický vývoj u PRS v ČR vs. zahraničí	51
7.1.5	Invazivní vs. neinvazivní léčba	51
7.1.6	Ostatní způsoby léčby	53
7.1.7	Vyšetření ve spánkové laboratoři	54
7.1.8	Monitoring dechových funkcí v domácím prostředí	54
7.2	KINEZILOGICKÉ VYŠETŘENÍ PACIENTŮ S PRS	55
7.2.1	Vadné držení těla	55
7.2.2	Sběr dat na základě vyšetření	55
7.2.3	Použitá vyšetření	56
7.2.4	Limity vyšetření	58
7.2.5	Výsledky a porovnání	58
7.3	VYHODNOCENÍ HYPOTÉZ	61
7.3.1	Hypotéza H1: Nejčastější přítomné obtíže jsou mikrognácie, obstrukce horních dýchacích cest a glossoptóza, které mají jednotlivě stejnou četnost u nás i ve světě.	61
7.3.2	Hypotéza H2: Mezi pacienty s PRS je větší procento s opožděným neuromotorickým vývojem	61
7.3.3	Hypotéza H3: Zahraniční pacienti podstupují častěji invazivní zákroky než pacienti v ČR	62
7.3.4	Hypotéza H4: Pacienti v ČR nepodstupují častěji konzervativní zákroky, než pacienti v zahraničí	62
7.3.5	Hypotéza H5: Pacientům v ČR je méně / není prováděna MDO	62
7.3.6	Hypotéza H6: U pacientů v ČR se standartně neprovádí vyšetření ve spánkové laboratoři.	62
7.3.7	Hypotéza H7: U pacientů s PRS se nepoužívá standartně respirační fyzioterapie	63
7.3.8	Hypotéza H8: U větší části vyšetřovaných dětí jsme zjistili vadné držení těla alespoň ve 2 zvolených testech.	63
7.3.9	Hypotéza H9: Při srovnání s populační studií Zdraví dítěte 2016 najdeme vyšší incidenci výskytu vadného držení těla u dětí s PRS.	63
7.3.10	Hypotéza H10: Existuje korelace hodnocení VDT s výskytem opožděného neuromotorického vývoje v raném věku u dětí s PRS.	63
8	DISKUZE	64
8.1	DISKUZE K TEORETICKÉ ČÁSTI:	64
8.2	DISKUZE K PRAKTICKÉ ČÁSTI	65
9	ZÁVĚR	68
	REFERENČNÍ SEZNAM	69
	PŘÍLOHY	80
	PŘÍLOHA 1: DOTAZNÍK	80
	PŘÍLOHA 2: INFORMOVANÝ SOUHLAS – VZOR	82

SEZNAM ZKRATEK

AD	autozomálně dominantní
ALTE	náhlá život ohrožující událost
AR	autozomálně recesivní
CL	rozštěp rtu
CLP	rozštěp rtu a patra
CP	rozštěp patra
CPAP	ventilace kontinuálním pozitivním přetlakem
FADS	fetální akinetická sekvence
FFTs	facilitační techniky pro příjem potravy
GERD	gastroesofageální refluxní choroba
MDO	distrakce mandibuly
MR	magnetická rezonance
NET	neurovývojová terapie
NFR	neurofunkční reorganizace
NGT	nasogastrická sonda
NPA	nasofaryngeální trubička / přemostění
ORT	orofaciální regulační terapie
OSAS	syndrom obstrukční spánkové apnoe
PEBP	destička s pre-epiglotickým knoflíkem
PEG	perkutánní endoskopická gastrostomie
PPT	polohování na břicho
PRS	Pierre Robinova skevence
RH	respirační handling
SIDS	syndrom náhlého úmrtí novorozence
TLA	adheze jazyk – ret - labioglossopexie
UAO	obstrukce horních dýchacích cest
UZ	ultrazvuk
VDT	vadné držení těla

ÚVOD

Tato diplomová práce byla vytvořena v návaznosti na moji bakalářskou práci „Možnosti fyzioterapie u pacientů s Pierre Robinovou sekvencí“, která byla rešerší na toto téma.

Rozštěpové vady orofaciální oblasti patří mezi největší skupinu kranioafaciálních malformací u lidí (Beaty et al. 2016; Paranaíba et al. 2010; Eppley et al. 2005; Murray 2002; Martínez-Ten et al. 2017). Mezi tuto skupinu řadíme i Pierre Robinovu sekvenci, která se vyznačuje výskytem triády příznaků: mikrognácií, glossoptózou a obstrukcí horních dýchacích cest (Nunes da Costa & Matias 2014; MRCS et al. 2017; Cohen et al. 2017). Další klinické obtíže, které se často vyskytují ve spojitosti s touto diagnózou, jsou problémy s příjmem potravy, gastroesofageální reflux a syndrom obstrukční spánkové apnoe. Všechny tyto modalitty mohou mít vliv na prospívání dítěte a jeho následný vývoj jak neuromotorický, tak kognitivní.

Diplomová práce v teoretické části shrnuje nové poznatky ohledně Pierre Robinovy sekvence a obtíže s touto diagnózou spojené a to převážně ze zahraničních zdrojů. Snahou bylo popsat nové klasifikace, postupy a přístupy v léčbě, rehabilitační koncepty a metody, které lze použít a složení multidisciplinárního týmu.

Výzkumná část se dělí na 2 části. V první je porovnání dat získaných nestrukturovaným dotazníkem od rodičů diagnostikovaných pacientů s PRS u nás v České republice a v zahraničí. Ptali jsme se na výskyt obtíží u těchto dětí. To nám podá informace o tom, co je pro lékaře stěžejní, aby stanovili diagnózu PRS. Dále nás zajímal neuromotorický vývoj, zda byl opožděn a zda podstoupili fyzioterapeutickou péči. V neposlední řadě zkoumáme jaké techniky a postupy jsou voleny u nás a v zahraničí pro řešení obstrukce horních dýchacích cest (UAO) a problémů s příjmem potravy pro lepší prospívání dítěte.

Ve druhé části jsme se zaměřili na děti ve věku 4 – 6 let, které podstoupili kineziologické vyšetření zaměřené na výskyt vadného držení těla (VDT).

1 ROZŠTĚPOVÉ VADY OROFACIÁLNÍHO KOMPLEXU

Orofaciální rozštěpy, mezi které patří rozštěp rtu (CL), rozštěp patra (CP) a jejich kombinace – rozštěp rtu i patra (CLP), zastupují největší skupinu kraniofaciálních malformací u lidí (Beaty et al. 2016; Paranaíba et al. 2010; Eppley et al. 2005; Murray 2002; Küchler et al. 2018), s prevalencí přibližně 1 na 700 - 1000 živě narozených dětí (Beaty et al. 2016; Dabadie et al. 2016; Hadadi et al. 2017; Richman & Schutte 2017; Murray 2002; Martínez-Ten et al. 2017). Variabilitu prevalence ovlivňuje etnická národnost a geografický původ (Baxter & Shroff 2011; Küchler et al. 2011; Beaty et al. 2016; Murray 2002; Lu et al. 2007).

Rozštěpy řadíme do tzv. monstrozit - velké vrozené vady (strukturální), nápadné na první pohled (MUDr. Peterka, Miroslav 2007; Peterka & Novotná 2010). Vznikají během embryonálního vývoje a raného fetálního vývoje. Tato vada nevzniká rozštěpením původních struktur, jak nám naznačuje název, nýbrž nespojením struktur, které by za fyziologických podmínek měly splynout v jeden celek. (MUDr. Peterka, Miroslav 2007; Peterka & Novotná 2010; Sadler 2011).

Tyto kongenitální anomálie se mohou objevit v různých rozsazích a variacích deformit anatomie orální dutiny (Eppley et al. 2005). Výskyt rozštěpů může být jak ve formě izolované, tak i jako součást různých syndromů. Asi u 50% postižených se vyskytují i další abnormality. Toto číslo je větší u dětí s izolovaným rozštěpem patra (Dabadie et al. 2016; Lu et al. 2007)

I ostatní obličejové struktury mohou být u dětí postiženy rozštěpem, avšak převládající majoritní skupinu tvoří případy s jednou ze tří nejčastějších forem (CL, CP, CLP) (Beaty et al. 2016).

1.1 Příčiny vzniku

Existuje několik známých environmentálních rizikových faktorů a násobně více genů, které podmiňují vznik rozštěpu, což vypovídá o tom, že etiologie je komplexní a heterogenní (Beaty et al. 2016; Murray 2002). Proto dědičnost označujeme jako multifaktoriálně podmíněnou, kdy se jedná o kombinaci genetických a epigenetických faktorů. (MUDr. Peterka, Miroslav 2007; Dušková 2007; Küchler et al. 2018).

1.2 Prenatální vývoj orofaciálních struktur

Utváření kraniofaciálního komplexu je složitý proces přesně načasovaných událostí, které nastanou relativně brzo v embryonálním vývoji obratlovců (Wilderman et al. 2018; Hall 2010).

1.2.1 Vývoj obličeje

Vývoj obličeje a úst začíná velmi časně v těhotenství (Beaty et al. 2016), převážně v prvních 10 gestačních týdnech (Wilderman et al. 2018). Většina struktur na hlavě má svůj původ v buňkách neurální lišty (Schoenwolf et al. 2015). Tyto buňky se začnou oddělovat z neurální trubice a přesouvají se ventrálně, aby mohly vytvořit čtyři tzv. branchiální (žaberní) oblouky (Tan et al. 2013; Baxter & Shroff 2011; Schoenwolf et al. 2015), které jsou prekuzory pro svaly, cévy, kosti, chrupavky a další tkáně obličeje, krku a faryngu (Adams et al. 2016; Marcellus 2001; Tan et al. 2013).

Nejranější tvar obličeje se objevuje ve 4. týdnu (Quo et al. 2017). Tehdy se objeví obličejové výběžky z 1. žaberního oblouku kolem stomodea – primitivní ústa. Laterálně od stomodea se vyvíjí párové maxilární výběžky, kaudálně párové mandibulární a kranálně frontonasální výběžek (Sadler 2011; Quo et al. 2017; Adams et al. 2016). Horní i dolní čelist mají společný základ, následně se však vývoj mandibuly liší a maxila se nadále vytváří se zbytkem orofaciálního komplexu (Tan et al. 2013). V 5. týdnu prenatálního vývoje se tvoří nosní jamky kvůli vchlipování čichových plakod. Kolem nosních jamek se začne vytvářet tkáňový val, který se stává základem nosních výběžků – mediálních a laterálních (Sadler 2011). Mezi 30. – 60. dnem embryonálního vývoje se vyvíjí oronasální dutina (Peterka M., Hrudka J., Tvrdek M., Velemínska J., Panczak A., Borsky J., Likovsky Z. 2012; Sadler 2011). Maxilární výběžky se od 5. – 7. týdne zvětšují mediálním směrem a přitlačují mediální nosní výběžky ke středu, až spolu srostou a tím vznikne intermaxilární segment se složkou pro vznik rtu, horní čelisti a patra (Sadler 2011). Mezi 37. – 40. dne rostou patrové ploténky z maxilárního výběžku podél jazyka, poté se začnou zvedat do horizontální polohy nad hřbet jazyka a vytvoří sekundární patro (Hovorakova et al. 2005; Hovorakova et al. 2006; Sadler 2011; Marcellus 2001; Giudice et al. 2018). Sekundární patro se dále vpředu začíná spojovat s trojúhelníkovitým primárním patrem, kde na jejich rozhraní leží foramen incisivum. Zároveň s tím roste nosní septum dolů a přikládá se k vytvořenému patru (Sadler 2011). Podmínkou horizontalizace je dostatek prostoru nad

jazykem, na který má vliv růst tzv. Meckelovy chrupavky (první skeletální element dolní čelisti) dopředu (Quo et al. 2017; Giudice et al. 2018). Meckelova chrupavka pak tahem posouvá jazyk tímto směrem a vytvoří potřebný prostor (MUDr. Peterka, Miroslav 2007; Tan et al. 2013).

V poslední době tedy kolem 60. dne embryonálního vývoje se dostatečně velké patrové ploténky spojí a srostou dorzálním směrem (MUDr. Peterka, Miroslav 2007; Giudice et al. 2018). V tomto časovém období se začíná formovat tvrdé a měkké patro (Lee & Doyle 2012).

Když se ve vývoji dosáhne relativně normálních embryonálních struktur, plod se začne pohybovat včetně pohybů na obličeji. Nedostatek pohybu obličejových struktur může vézt ke vzniku určitých sekundárních deformit, jako jsou: malá ústa, trismus, microretrognácie a změny na patře – uvula bifida, submukózní rozštěp nebo rozštěp patra (Hall 2010).

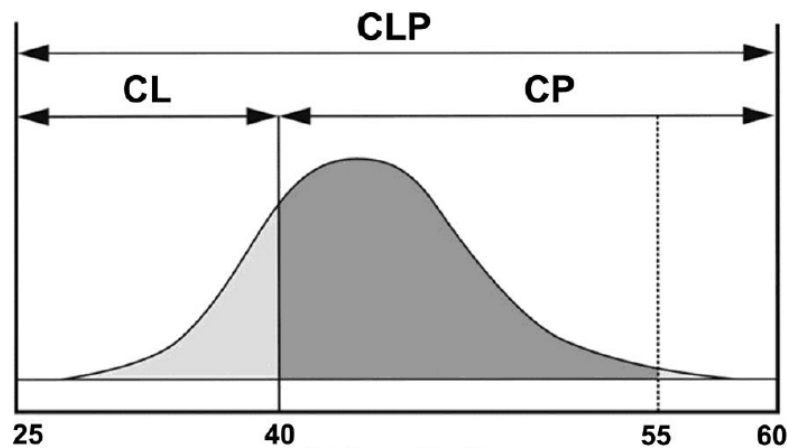
1.2.2 *Kritická a senzitivní perioda vzniku rozštěpu*

Faktor, který vyvolává defekt, může působit pouze, pokud se tzv. kritická perioda vývoje cílového orgánu překrývá se senzitivní periodou buněk tohoto orgánu pro daný zevní faktor.

Kritická perioda je fáze ve vývoji, kdy jsou určité orgány citlivější na poškození. Perioda senzitivní označuje období, kdy jsou diferencující buňky senzitivní na působení zevních faktorů, avšak záleží na druhu a dávce faktoru (Peterka & Novotná 2010; MUDr. Peterka, Miroslav 2007).

Existují 3 kritické periody pro vznik různých rozštěpů, které jsou mezi 27. – 60. dnem vývoje (Peterka M., Hrudka J., Tvrdek M, Velemínska J., Panczak A., Borsky J., Likovsky Z. 2012).

Izolovaný rozštěp může vzniknout na podkladě nespojení patrových plotének z důvodu jejich hypoplazie nebo zablokováním jejich horizontalizace a tím i spojení, kvůli nevytvoření volného prostoru nad jazykem (viz kapitola 1.2.1), pro nedostatečný růst Meckelovy chrupavky. Tímto mechanismem se nejčastěji popisuje vznik Pierre Robinovy sekvence (Tan et al. 2013; MUDr. Peterka, Miroslav 2007).



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)

Na obrázku 1 vidíme, že kritická perioda vzniku CLP se nachází mezi 25. – 60. dnem. Tu lze rozdělit na další 3, ve kterých může dojít ke vzniku izolovaného CL, CP nebo PRS. 1. perioda, kritická pro CL, nastává mezi 25. – 40. dnem. Navazuje na ni 2. kritická perioda pro vznik izolovaného CP, tedy od 40. – 55. dne embryonálního vývoje. Mezi 55. – 60. dnem se vyvíjí mandibula, je to zároveň i období 3. kritické periody pro vznik PRS – z důvodu hypoplázie Meckelovy chrupavky se jazyk neoddálí od stropu dutiny ústní, nedojde tak k horizontalizaci a následnému splynutí patrových plotének a vytvoří se rozštěpu patra v rámci PRS, kvůli mechanickému útlaku jazykem, který překáží. Teratogen působící mimo periodu 25. – 60. dne embryonálního vývoje už nemůže vyvolat vznik izolovaného CL/CP, CLP nebo PRS.

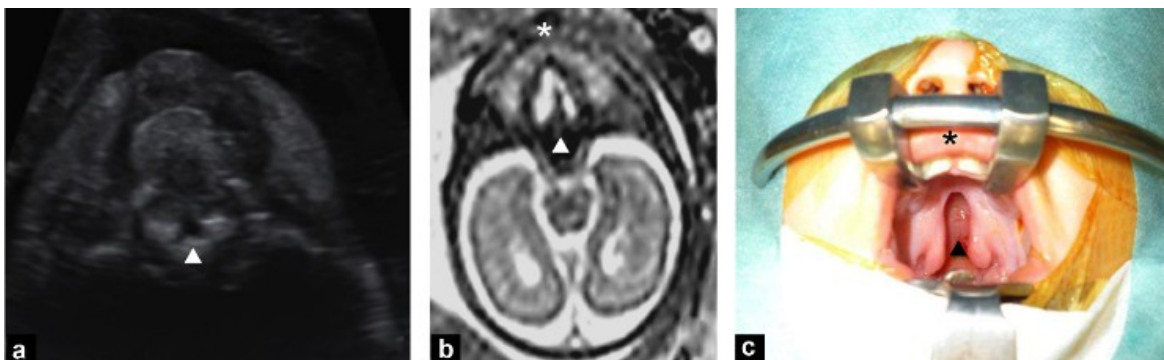
1.3 Prenatální diagnostika rozštěpů

Ultrazvukový (UZ) screening je zlatým standardem pro zhodnocení fetálních deformit. Kvůli generalizaci těchto screeningů se také zvýšil počet zjištěných vad u dětí (Wang et al. 2011; Martínez-Ten et al. 2017). To nám pomáhá, abychom zajistili psychologickou přípravu rodičů a porod v řádně vybaveném zařízení, kde budou připraveni na komplikace, které se mohou objevit po porodu (Cascone et al. 2014).

UZ screening se používá i pro diagnózu rozštěpových malformací, avšak realizace a správný výklad jsou často problematické. Záleží také na zkušenosti odborníka a typu rozštěpu (Wang et al. 2011).

3D UZ je považován jako užitečný doplňkový nástroj, převážně z důvodu detekce posteriorních rozštěpů. Poskytuje totiž lepší pohled na obličej plodu než 2D UZ (Dabadie et al. 2016).

Jako další diagnostickou modalitu lze použít zobrazení magnetickou rezonancí (MR), která k UZ vyšetření může podat další cenné informace (Dabadie et al. 2016; Wang et al. 2011; Cascone et al. 2014). MR zobrazení je považováno za bezpečné po 1. trimestru těhotenství. Poskytuje nám dokonalejší anatomické rozlišení a dovoluje vizualizovat přímou cestou i drobné struktury. Nutné je však použití novější tzv. fast MR zobrazovací techniky (Wang et al. 2011).



Obrázek 2: Zobrazení izolovaného rozštěpu patra a) zobrazení 2D UZ, b) MR zobrazení prenatálně, c) před operací. Převzato a upraveno z Dabadie et al. (2016).

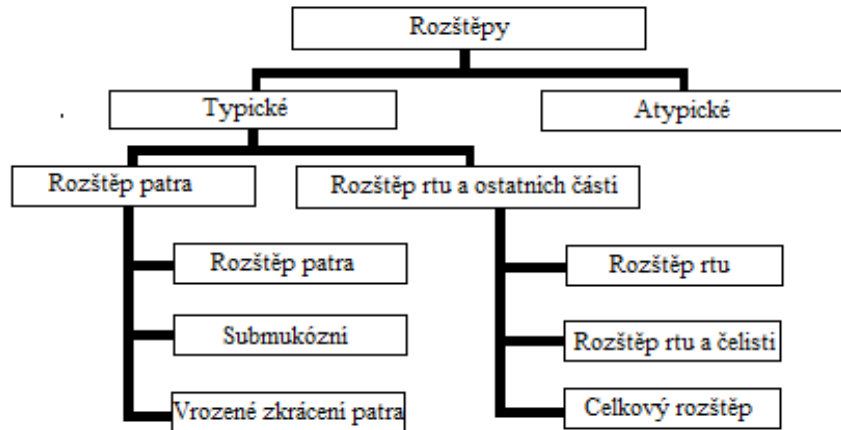
1.4 Dělení rozštěpů

Univerzální klasifikační schéma rozštěpů, které by obsahovalo, přesně popsalo a začlenilo různé typy orofaciálních a kraniofaciálních rozštěpů neexistuje (Eppley et al. 2005).

Rozštěpy lze dělit na základě různých hledisek (MUDr. Borský 2014; Škodová et al. 2007) a pomocí různých klasifikací. Nejjednodušší klasifikací je rozdělení na izolované a syndromatické formy (Küchler et al. 2018; Murray 2002). Van der Meulena klasifikace má základ v embryonálním vývoji, Tessierova klasifikace dělí rozštěpy podle anatomického hlediska, proto se využívá hlavně v chirurgii, kvůli korelaci mezi defektem a požadovaným chirurgickým přístupem, také je stručná a neklade důraz na příčinu vzniku a vývoj (Eppley et al. 2005).

U nás Burian rozštěpy rozdělil na 2 skupiny: typické rozštěpy a vzácné vady rázu rozštěpů. Jako typické uváděl: izolované rozštěpy patra, samostatné rozštěpy rtu, rozštěpy rtu a čelisti a společné rozštěpy rtu, čelisti a patra. Ve vzácných vadách rázu

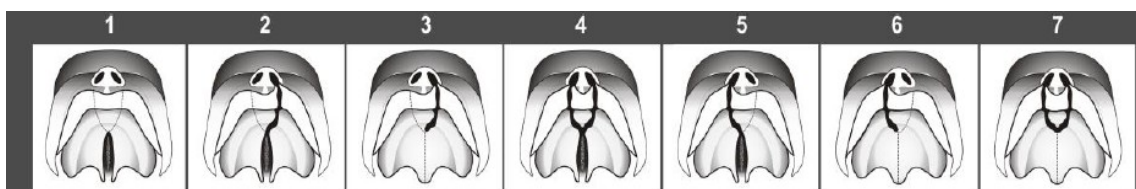
rozštěpů se setkáváme se středními rozštěpy horního rtu a čelisti, středními rozštěpy nosu, postranními rozštěpy ústního koutku, šikmými rozštěpy obličeje atd. (MUDr. Borský 2014).



Obrázek 3: Dělení orofaciálních rozštěpů podle Buriana, upraveno podle Škodová, Jedlička (2007).

Jiné dělení uvádí Peterka a Novotná (2010), ti rozštěpy rozdělili dle průchodu štěrbinu do 4 skupin - 1. rozštěpy rtu (samostatné / v kombinaci s rozštěpem patra a čelisti), 2. rozštěp tváře, 3. rozštěpy patra, 4. vývojové vady nosu (Peterka & Novotná 2010).

Kernahanovo rozdělení uvádí McCarthy (1990) a MUDr. Borský (2014). Rozštěpy jsou rozdělené na typické a atypické. Typické dále dělí na rozštěpy 1. genetické skupiny - primárního patra (rtu, rtu a čelisti, jedno- či oboustranné) a na 2. genetické skupiny – sekundárního patra (izolovaný rozštěp patra). Kombinací obou skupin poté vznikne úplný rozštěp (MUDr. Borský 2014).



Obrázek 4: Typické rozštěpy obličeje, převzato z Peterka, Borský (2012). 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.

2 PIERRE ROBINOVA SEKVENCE

Kritická perioda vývoje dolní čelisti se objevuje během 55. - 60. embryonálního dne (viz kap. 1.2.3), kdy může vzniknout hypoplastická mandibula. Ta je pak prvotní anomálií pro vznik Pierre Robinovy sekvence.

2.1 Definice

Pierre Robinova sekvence (PRS) je vzácné onemocnění spojené s vrozenou abnormalitou mandibuly (Liu et al. 2018). Původně zahrnuje soubor příznaků - mikrognácii, glossoptózu a obstrukci horních dýchacích cest (UAO) (Nunes da Costa & Matias 2014; MRCS et al. 2017; Cohen et al. 2017), která je často u novorozenců doprovázena cyanózou a retrakcí interkostálních prostorů spolu s fossa jugularis (Liu et al. 2018). Dnes však odborníci častěji používají modifikovanou definici (Breugem & Mink van der Molen 2009; Breugem & Courtemanche 2010). Mezi původní triádu příznaků přidávají i izolovaný rozštěp patra a obtíže s příjmem potravy (Tan et al. 2013; Nunes da Costa & Matias 2014; van Lieshout et al. 2015; N. et al. 2014; Hardwicke et al. 2016; Hong et al. 2012; Pinto et al. 2017). Rozštěp se u PRS objevuje podle Pinto (2017), až u 90% případů, kde u 30% nacházíme úzký typ - tvaru „V“, a u 70% rozsáhlý kompletní rozštěp - tvaru „U“ (Pinto et al. 2017). Výsledkem nejednotné definice je pak nesourodost při managementu těchto pacientů (MRCS et al. 2017) a často i určení nesprávné diagnózy (Cohen et al. 2017; Giudice et al. 2018).

Mezi hlavní klinické problémy řadíme obstrukci dýchacích cest (UAO), problémy s příjmem potravy a špatné prospívání dítěte, které potenciálně může vést k neurokognitivnímu zhoršení, opožděnému vývoji, poruchám chování, plicní hypertenzi, retenci CO₂, městnavému selhání srdce či náhlému úmrtí (Müller-Hagedorn et al. 2017; Ren et al. 2017).

PRS nese název po francouzském stomatologovi Pierre Robinovi, který poprvé v roce 1923 publikoval případ novorozence s původní sadou příznaků (Yin et al. 2017; Scully et al. 2011). Do roku 1974 byl tento stav označován jako Pierre Robinův syndrom (Scully et al. 2011). Dnes se v odborné literatuře nejčastěji setkáváme s označením Pierre Robinova sekvence (Reddy 2016; Summers et al. 2014). Pojem sekvence nám totiž zpřesňuje vznik vady, protože na základě vzniku jedné anomálie se postupně vyvíjí všechny ostatní (Baxter & Shroff 2011; Breugem & Mink van der

Molen 2009; Murphy, Kieran C., Scambler 2010; Shprintzen & Goldberg 1995). PRS však lze najít i pod názvy Pierre Robinův komplex nebo jen Robinova sekvence (Cohen et al. 2017).

PRS se vyskytuje u dětí v rozmezí 1:8000 – 1:14 000/20 000, v poměru 1:1 u dívek a chlapců (Nunes da Costa & Matias 2014; Giudice et al. 2018). Kvůli velké variabilitě kritérií a neexistující shodě mezi odborníky se při stanovování diagnózy PRS setkáváme s různě vysokou incidencí (Tan et al. 2013; Evans et al. 2011; Vatlach et al. 2014; Cohen et al. 2017).

PRS má geneticky podmíněný základ a spojení nejčastěji s mutací genu *SOX9*, který se označuje jako kritický chondrogenní regulátor, převážně tedy s izolovanou formou PRS (Rathé et al. 2015; Giudice et al. 2018; Rangeeth et al. 2011). Další zkoumané mutace jsou na genech *KCNJ2*, *KCNJ16* a *MAP2K6*, které jsou také zapojeny do vývoje mandibuly (Giudice et al. 2018). Ve studiích však nacházíme i rodinný výskyt více než jednoho pacienta (Cote et al. 2015), případně rodinný výskyt CP nebo CLP (Giudice et al. 2018).

2.2 Vznik mikrognácie

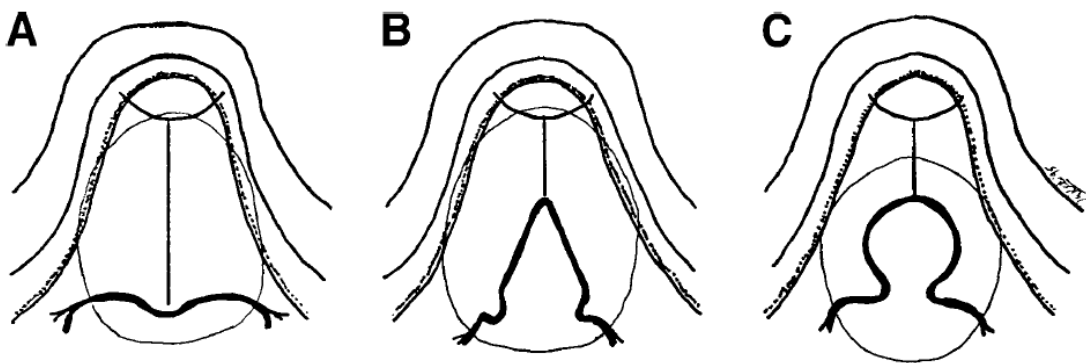
V odborné literatuře dohledáme asi 4 hlavní teorie vzniku mikrognácie (Marcellus 2001). Primárně ji může způsobit vrozená vada růstu dolní čelisti (1), sekundárně může vzniknout na základě mechanické komprese (2), která omezila její růst – hyperflexe hlavy při vývoji, olygohydramnion nebo mnohačetná těhotenství (Mackay 2011), dále může vznikat po expozici teratogeny (3) nebo má multifaktoriálně podmíněnou dědičnost (Marcellus 2001).

Alternativní hypotéza pro vznik PRS poukazuje na dysfunkci orofaciální muskulatury (Rathé et al. 2015; Giudice et al. 2018) nebo jako následek FADS (fetal akinesia deformation sequence), tedy fetální akinetická sekvence. Mikrognácie je pak spojena s absencí pohybu mandibuly dopředu, kde příčinou je nedostatek kontrakcí jazyka a masseterů (Hall 2010).

2.3 Prvotní anomálie a vznik rozštěpu

PRS je definována jako sekvence ne jako syndrom, z důvodu toho, že vznik primární anomálie, později vede ke vzniku dalších anomálií ve vývoji (Cohen et al. 2017; Breugem & Mink van der Molen 2009; Baxter & Shroff 2011; Murphy, Kieran C., Scambler 2010; Shprintzen & Goldberg 1995). Obecně je prvotní anomálií výskyt

mikrognácie/hypoplazie/retropozice mandibuly, která zapříčiní abnormální posteriorní postavení jazyka - glossoptózu (Izumi et al. 2012; Rathé et al. 2015; Cohen et al. 2017; Mackay 2011) a nemožnost vytvořit punctum fixum pro mm. genioglossi (Marcellus 2001), tím se zmenší orofaryngeální prostor (Rathé et al. 2015; Hardwicke et al. 2016). Protože jazyk zůstává ve vysokém postavení a zasahuje do nasofaryngu, je pak příčinou dýchacích obtíží a přispívá k problémům s příjmem potravy (Nunes da Costa & Matias 2014). Pozice jazyka dále mechanicky zabraňuje splnutí patrových plotének, vzniká tak rozštěpová vada patra (Rathé et al. 2015; Hardwicke et al. 2016; Tan et al. 2013; MUDr. Peterka, Miroslav 2007; Izumi et al. 2012).



Obrázek 5: Patro A) normální uzavření, B) rozštěp tvaru V, C) rozštěp tvaru U; převzato z Marcellus (2001).

2.4 Rozdělení PRS

Kategorizace dítěte s PRS pomáhá lékařům, porozumět závažnosti stavu pacienta, vytvořit prognózu a stanovit postup v léčbě (Smith & Senders 2006).

PRS se obvykle dělí na 3 formy: „**izolovaná forma PRS**“ (48 – 66%) (Nunes da Costa & Matias 2014; Evans et al. 2011; Bütow et al. 2009; Müller-Hagedorn et al. 2017) se vyskytuje samostatně, „**PRS – plus forma**“ (9 - 17%) (Nunes da Costa & Matias 2014), kde je PRS spojená s jinými kongenitálními malformacemi bez známé diagnózy syndromu nebo jako „**syndromatická forma PRS**“ (18 – 35%) (Nunes da Costa & Matias 2014), zde se PRS objevuje jakou součást fenotypu různých onemocnění a syndromů - skeletální dysplazie, chromozomální abnormality či neuromuskulární onemocnění (Rathé et al. 2015; Wan et al. 2014; Tan et al. 2013; Izumi et al. 2012; Marcellus 2001). Pacienti s formou syndromatickou a plus mají horší prognózu a vyšší prevalenci k nesprávnému nebo opožděnému vývoji či růstu. Častěji se provádí i invazivní zákroky (van Lieshout et al. 2015; Cote et al. 2015; Mackay 2011).

Evans et al. (2011) ve své studii tvrdí, že klasické rozdělení na 3 formy nedokáže nabídnout dostatečný vhled do etiologie nebo prognózy pacienta (Evans et al. 2011). Z toho důvodu existují další možné klasifikace:

Klasifikaci, kterou používá Caouette – Laberge (1994), rozděluje pacienty podle závažnosti do skupin. I. skupina - pacienti s mírnější formou PRS s uspokojivými dechovými funkcemi v poloze na břiše a normálním příjmem potravy. Ve II. skupině jsou pacienti s potížemi s příjmem potravy, která se musí podávat přes nasogastrickou sondu. Ve III. skupině nacházíme nejzávažnější případy, zde je nutné zajistit podávání potravy přes nasogastrickou sondu a dechové funkce pomocí endotracheální intubaci (Nunes da Costa & Matias 2014; Caouette-Laberge et al. 1994).

Velmi podobné klasifikování s ohledem na stav pacienta je podle Cole, Lynch et al. (2008) na stupeň 1, 2, a 3 (Cole et al. 2008; da Costa et al. 2018; Giudice et al. 2018).

Yin et al (2017) vytvořil komplexní skórovací systém, který kombinuje klinické manifestace u PRS - závažnost dechových obtíží, hmotnost a předoperační stupeň Cornmack – Lehane klasifikace. Dosažené skóre poté koreluje s peri a postoperačním zajištěním dýchacích cest a umožňuje odborníkům zvolit správný postup (Yin et al. 2017).

2.5 Syndromatická forma

Diagnostika PRS začíná zhodnocením, zda se jedná o formu izolovanou nebo spojenou se syndromem (Cohen et al. 2017). Evans et al. (2011) popisuje více jak 100 syndromů spojených s PRS. Nejčastěji popisované syndromy spojené s PRS, jsou Sticklerův syndrom (Scully et al. 2011; Evans et al. 2011; Ansari et al. 2014; Cohen et al. 2017; Müller-Hagedorn et al. 2017; Giudice et al. 2018) a velokardiofaciální syndrom (Shprintzenův syndrom; syndrom delece chromozomu 22q11) (Evans et al. 2011; Cohen et al. 2017). Přehled nejčastějších syndromů viz tabulka 1.

	mutace genu	vzorec dědičnosti	další symptomy
Primární skeletální dysplázie			
Kampomelická dysplázie	<i>SOX9</i>	AD	malá postava, kampomelie, ztráta sluchu, skolióza
Sticklerův syndrom	<i>COL2A1, COL11A1 - 2, COL2A1</i>	AD	myopie, odloučení sítnice, ztráta sluchu, mírně nízká postava
Syndromy s vícečetnými vrozenými anomáliemi			
Catel - Manzke syndrom	neznámé	AR	Klinodaktýlie 2. prstu, vrozené vady srdce
Treacher – Collins syndrom	<i>TCOF1</i>	AD	zešikmené palpebrální fisury, hypoplastické zygomaticum
Nager syndrom	<i>SF3B4</i>	AD	Zešikmené palpebrální fisury, absence 1/3 dolních řas, ztráta sluchu, abnormality na končetinách
Illium syndrom (distální artrogrypóza - PRS)	Neznámý	AR	kloubní kontraktury, kalcifikace nervového systému, "pískající obličej"
Fetální alkoholový syndrom N/A		teratogen	mikrocefálie, opožděný vývoj a růst, krátké palpebrální fisury
Neuromuskulární onemocnění			
Kongenitální myotonická dystrofie	<i>DMPK</i>	AD	závažná hypotonie, respirační insuficience,
Chromosomální abnormality			
Edwardsův syndrom (<i>trisómie 18. chromosomu</i>)	neznámý	sporadicky chromozomální	mikrocefálie, poškození kognitivní funkcí a růstu, prominující okciput, kardiální defekty, nízko umístěné uši, krátké sternum, prominující kalkaneus,
22q11 mikrolece (<i>DiGeorgův syndrom / Shprinzenův syndrom</i>)	<i>TBX1</i>	AD, chromozomální	zešikmené palpebrální fisury směrem nahoru, renální a endokrinní anomálie, prominující trubkovitý nos, srdeční defekty, neuropsychiatrické problémy

Tabulka 1: Přehled nejčastějších syndromů spojených s PRS, upraveno dle Evans (2011), Tan (2013).

2.6 Kontroverze Catch – up růstu mandibuly

Při narození je mandibula u pacientů s PRS malá a symetricky ustupující (Laitinen et al. 1997). Někteří autoři popisují u PRS tzv. „catch – up růst“ - doháněcí růst mandibuly (Dinwiddie 2004; Mackay 2011). Daskalogiannakis et al. (2001) tvrdí, že tento fenomén vzniká na základě uvolnění intrauteriní komprese, kvůli které PRS vznikla, a tak má mandibula prostor pro růst (Daskalogiannakis et al. 2001; Caillot et al. 2018). S růstem mandibuly dopředu s věkem, převážně v průběhu prvních 6 měsíců (Dinwiddie 2004) – 1 roku (Caillot et al. 2018) života, často problémy spojené s obstrukcí a příjmem potravy odezní nebo se zmírní (Dinwiddie 2004). Potenciál catch-up růstu závisí na primární příčině hypoplasie mandibuly, skoro normální velikost a pozice je u izolované formy. U pacientů s Treacher Colinsovým syndromem však nalézáme mandibulu abnormální (Cote et al. 2015).

Proto lze najít i tvrzení, že catch - up růst se u PRS nevyskytuje (Mackay 2011). Mackay (2011) zastává názor, že každé tvrzení je založeno částečně na pravdě, protože doháněcí růst se objevuje u pacientů s intrauteriním omezením po odstranění překážky, avšak neobjevuje se u pacientů s vrozenou poruchou růstu mandibuly (Mackay 2011; Giudice et al. 2018).

Catch-up růst mandibuly má zlepšovat její rozměry, zřídka dolní čelist doroste do normální velikosti (Cote et al. 2015; Laitinen et al. 1997).

2.7 Obstrukce horních dýchacích cest (UAO)

Obstrukce dýchacích cest se definuje jako překážka v dýchacích cestách, která vede k redukci nebo absenci průtoku vzduchu v dýchacích cestách, vyžadující rychlou intervenci, abychom zabránili morbiditě a mortalitě pacienta. UAO se řadí do tzv. obstrukcí supraglotických, které jsou nad hlasivkami (Flavell et al. 2009).

2.7.1 *Respirační systém u novorozence*

Dýchací cesty u novorozence se zásadně liší od dospělých svojí stavbou. Jejich dýchací cesty jsou menší a užší. Menší průměr vytváří vyšší odpor, proto je nutné vynaložit větší dechovou námahu pro jeho překonání a zvýšit rychlost proudu vzduchu (Lyons et al. 2012; McCann et al. 2018; Martínez Plaza et al. 2015). Také jsou náchylnější k desaturaci a následně ke vzniku acidózy (Lyons et al. 2012). Novorozenci

musí umět sát a dýchat zároveň, to zajišťuje pozice epiglottis a uvuly, které efektivně separují průtok vzduchu do trachey a průtok mléka do jícnu (Lee & Doyle 2012).

Další zúžení dýchacích cest v podobě jakékoli obstrukce – edém či vrozená malformace, může mít vážný vliv na celkovou dechovou práci, respirační funkce a případně příjem potravy (McCann et al. 2018).

2.7.2 *Obstrukce horních dýchacích cest u pacientů s PRS*

Obstrukce je u pacientů s PRS způsobena posteriorní pozicí jazyka (Mackay 2011). Způsobuje ji postavení jazyka, které vytváří okluzi faryngeálního prostoru (Rathé et al. 2015; Smith & Senders 2006; Cielo & Marcus 2015; Giudice et al. 2018). Nejvíce se projevuje v poloze na zádech (ve spánku), kdy jazyk je vtahován do laryngu, Zde způsobuje závažné epizody obstrukčního dýchání (Dinwiddie 2004). Podle Shera et al. (1992) může být přidruženým mechanismem vzniku i hypotonie faryngální stěny (Sher 1992).

UAO se u novorozenců s PRS objevuje obvykle během prvních pár hodin po narození (Barón et al. 2018; Rathé et al. 2015; Genther et al. 2015; Suri et al. 2010) může se objevit i později během prvních pár týdnů (Baciliero et al. 2011; Wagener et al. 2003). Závažnost a vývoj UOA nelze předvídat, spontánní zlepšení se může začít objevovat po 6. měsíci života kvůli růstu dolní čelisti a lepší motorické kontrole jazyka (Reddy 2016a; Kam et al. 2015; Wagener et al. 2003)

Intermitentní UAO a k tomu přidružené problémy s příjmem potravy, které jsou nejzávažnější v prvních měsících života, mohou vézt ke vzniku apney, hypoxémie, hyperkapnie, opakovaným aspiračním pneumoniím, opožděného neuromotorického vývoje jedince, cor pulmonale, poškození mozku a někdy dokonce ke smrti (Wan et al. 2014; Radhakrishnan & Sharma 2011; Fajt et al. 2004; Dinwiddie 2004; Buchenau et al. 2016; Giudice et al. 2018). Léčba proto vyžaduje velice aktivní přístup ve stabilizaci faryngální stěny a rozšíření orofaryngeálního prostoru, aby co nejdříve snížila riziko vzniku poškození mozku nebo náhlého úmrtí (Buchenau et al. 2016).

Závažnost obstrukce i problémů s příjmem závisí na přítomnosti dalších anomálií (Smith & Senders 2006).

Výskyt pneumonie a ALTEs (Apparent Life Threatening Event – náhlá život ohrožující situace) jsou častou příčinou úmrtí novorozence / dítěte. U pacientů s PRS je incidence vyšší kvůli častému zvracení, regurgitaci, GER a špatné výživě (Wan et al. 2014).

UAO se může u dětí s PRS projevovat i jako syndrom obstrukční spánkové apnoe (OSAS), zvýšenou aktivitou respiračních svalů, cyanózou nebo respiračním selháním (Giudice et al. 2018; Mackay 2011) (viz kap. 2.7.2)

U PRS se objevují i subglotické obstrukce jako je laryngomalácie, tracheomalácie či stenóza glottis (Mackay 2011).

2.7.3 *Diagnostika obstrukce horních dýchacích cest*

UAO je často diagnostikována na základě pozorování typických příznaků - stridor, chrápání, přítomnost epizod dušení, apney, cyanózy nebo obstrukčního typu dýchání (Rathé et al. 2015; Mackay 2011). Vyšší respirační námaha bude vidět jako suprasternální a sternální retrakce, či aktivita pomocných dýchacích svalů (Mackay 2011).

K objektivní diagnostice slouží polysomnografické vyšetření, které by mělo být standardně prováděno u pacientů s PRS (Cote et al. 2015). Používáme ho ke kvantifikaci stupně obstrukce během spánku a bronchoskopie, pomocí které vyšetřujeme anatomii dýchacích cest (Rathé et al. 2015; da Costa et al. 2018; Giudice et al. 2018).

U pacientů s PRS by se měla provádět vyšetření na obstrukci dýchacích cest opakovaně, z důvodu častých fluktuací v průběhu času. Výsledky nám napomáhají ke stanovení nejlepší terapie a dlouhodobého plánu (Cote et al. 2015).

2.7.4 *Spánek rušivé poruchy dýchání*

Spánek narušující dýchání je následkem kolapsu faryngálních svalů a vysokého odporu pro vzduch proudící skrz dýchací cesty (Giudice et al. 2018).

Do spánek rušivých poruch dýchání řadíme chrápání, rezistenční syndrom horních dýchacích cest, obstrukční hypoventilaci a spánkový obstrukční apnoický syndrom (Giudice et al. 2018; Huynh et al. 2016). Ty se častěji vyskytují u kraniofaciálních syndromů z důvodu změněné morfolgie nebo hypertrofie měkkých tkání obličeje (Quo et al. 2017), či malé mandibuly a tím i menšímu faryngeálnímu prostoru (Marcus et al. 2012; Huynh et al. 2016).

Obstructive sleep apnea syndrome (OSAS) – syndrom obstrukční spánkové apnoe (nejčastější z poruch narušující spánek) se objevuje u dětí během spánku. Tato porucha je charakteristická dlouhotrvající částečnou obstrukcí UAO a/nebo

intermitentní kompletní obstrukcí, která narušuje normální ventilaci při spánku a spánek samotný (Cielo & Marcus 2015; Marcus et al. 2012; Nespoli et al. 2013). Dochází k periodické zástavě dechu i přes kontinuální dechové úsilí. Ke vzniku přispívá poloha jazyka a měkkého patra. Jazyk se často nachází v inferiorním postavení (Rybinová et al. 2004). OSAS má vliv na systémové zdraví a vývoj (Huynh et al. 2016), vyvolává pokles saturace, objevuje se ve všech fázích spánku a často končí probuzením, tedy narušuje celistvost spánku (Šonka 2008; Rybinová et al. 2004).

AASM – The American Academy of Sleep Medicine tvrdí, že s neléčenou OSAS souvisí výskyt kognitivních deficitů a agresivního chování, poruchy pozornosti / ADHD, neurologické poruchy a opožděný vývoj jedince (Huynh et al. 2016), dále zvyšuje riziko vzniku srdečních obtíží - cor pulmonale, hypertenze, ICHS nebo CMP (Marcus et al. 2012; Nespoli et al. 2013; Pniak et al. 2012). Může vést i ke zvýšení morbidity a mortality. Diagnostika a stupeň závažnosti jsou založeny na vyšetření ve spánkové laboratoři (polysomnografie) (Rybinová et al. 2004).

U pacientů s PRS se OSAS vyskytuje podle literatury od 85 – 100% případů (Giudice et al. 2018).

2.8 Problémy spojené s příjmem potravy

Obtíže při příjmu potravy a neprospívání jsou následkem respiračních obtíží – vyšší dechová námaha, ale mohou být zapříčiněny také polykací dysfunkcí nebo abnormální kvalitou sání (z důvodu přítomnosti rozštěpu patra) a vedou tak ke vzniku tichých aspirací a gastroesofageálnímu refluxu (GERD) (Rathé et al. 2015; Cote et al. 2015; Müller-Hagedorn et al. 2017; Mackay 2011; Giudice et al. 2018; Hong et al. 2012). Chronická malnutrice může být způsobena i omezením pohybu epiglottis (Liu et al. 2018).

GERD vzniká na podkladě negativního intratorakálního tlaku, který je zapříčiněn UAO, který posléze způsobí tzv. „sací efekt“ na obsah žaludku (Hong et al. 2012; Nassar et al. 2006; Mackay 2011), ten se může zhoršit při užití dlouhodobého podávání jídla skrz sondy (Nassar et al. 2006; Marques et al. 2001). Proto je nutné provádět screening a vyšetření na GERD, jako součást diagnostických postupů u všech dětí s UAO (Rathé et al. 2015; Tovar et al. 1993; Marcellus 2001).

Hlavním problémem dětí s PRS je velký výdej energie pro zachování dýchání, které je v kombinaci s potížemi koordinace sání, polykání a dýchání (Dinwiddie 2004; Cielo & Marcus 2015; Rathé et al. 2015) nebo neschopností zachovat dostatečný

podtlak při sání (Giudice et al. 2018). Prodlužuje se pak doba krmení a zvyšuje se riziko vzniku dehydratace nebo aspirace (Cielo & Marcus 2015; Lidsky et al. 2008; Giudice et al. 2018).

Z toho lze odvodit, že neprospívání dítěte, je následkem problémů s příjmem potravy nebo UAO, resp. přítomností obou (Poets & Bacher 2011; Printzlau & Andersen 2004; Giudice et al. 2018).

Problémy s příjmem potravy odvozujeme z různých symptomů. Projevuje se jako: porucha sání a polykání, zvracení, kašel, únava, zvyšuje se čas podávání potravy na 20 – 30 min., přítomnost GERD, aspirace, apneý, dušení nebo desaturace kyslíkem při podávání (Rathé et al. 2015).

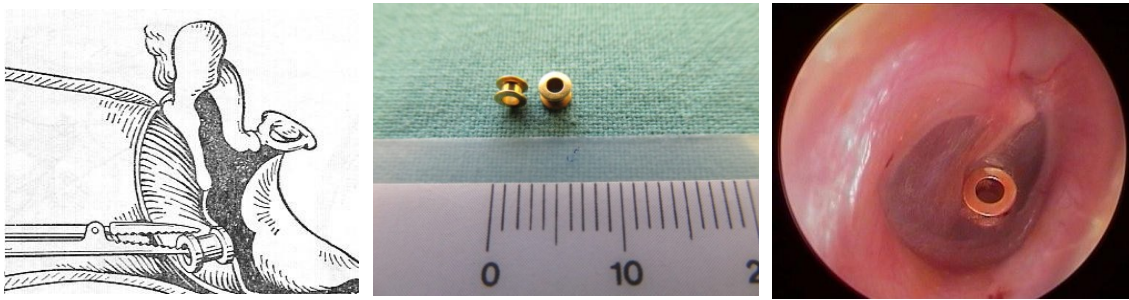
Diagnostika nutriční dysfunkce je zásadní, proto abychom zabránili vzniku možných následků v podobě opožděného neuromotorického vývoje a polykací dysfunkce (Giudice et al. 2018) a vyhnuli se tak nutnosti provézt gastrostomii (Poets & Bacher 2011). Při vyšetření se nejčastěji používá videofluoroskopie polykacího aktu a flexibilní endoskopie při polykání (Cote et al. 2015).

2.9 Problémy se sluchem

Děti s PRS mohou mít častěji záněty středního ucha (Marcellus 2001). Posteriošní postavení jazyka a patologická pasáž 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 (Glynn et al. 2011).

Přítomnost tekutiny ve středouší může být příčinou ztráty sluchu, obvykle vodivé a bilaterální, která má vliv na vývoj řečových a dorozumívajících schopností (Marcellus 2001). U PRS se tyto obtíže mohou objevit až u 35% pacientů s nutností zavést tympanostomické trubičky – tzv. grometky, proto je důležité děti s PRS dlouhodobě audiologicky sledovat (Glynn et al. 2011). Tympanostomické trubičky se nejčastěji zavádějí při palatoplastice (López Konschot & Montalva 2014)

Sluch je také nutný k adekvátnímu vývoji řeči a dorozumívání (Glynn et al. 2011).



Obrázek 6: Tympanostomické trubičky a jejich zavedení, převzato z <http://www.nem-km.cz/161-zavedeni-ventilacnich-trubicek-do-bubinku.html>

2.10 Řeč

Přítomnost rozštěpu patra má negativní dopad na řeč a proto je primární palatoplastika doporučována co nejdříve je možné, ideálně by se měla provést během prvního roku života (Pinto et al. 2017). U pacientů s PRS se ukazuje, že mají horší fonologické výsledky než pacienti s izolovaným rozštěpem patra (Morice et al. 2018).

Dle Prada et al. (2015) se objevuje hypernasalita u pacientů s PRS po primární palatoplastice ve 26% – 56% případech, zde však záleží na použitém chirurgickém postupu a technice a době výkonu (Pinto et al. 2017; Prado-Oliveira et al. 2015a).

U PRS se často objevuje tzv. velofaryngeální dysfunkce / insuficience (VPD/VPI) (Pinto et al. 2017; de Buys Roessingh et al. 2008), která může mít strukturální původ - nedostačující tkáň, kde korekce vyžaduje chirurgický přístup nebo zavedení faryngeálního obturátoru. Může mít však původ funkční, kdy se projeví jako velofaryngeální hypodynamismus (VHD). Ten se upravuje pouze řečovou terapií (Pinto et al. 2017).

VPD má vliv na funkci středního ucha a zejména na tvorbu řeči. Může totiž vést ke vzniku tzv. „cleft palate speech“ (Pinto et al. 2017; de Buys Roessingh et al. 2008), známé též jako palatolalie.

Palatolalie se vyznačuje přítomností hypernasality a slyšitelného dýchání nosem, nízkým intraorálním tlakem a užíváním kompenzací při artikulaci. Řečová terapie je jedinou možností, jak dítěti umožníme mluvit srozumitelnou řečí (Pinto et al. 2017).

3 LÉČBA

Současná péče má na výběr z přístupů konzervativních a invazivních - chirurgických (MRCS et al. 2017), kde invazivní přístup převládá převážně ve světě (Poets et al. 2017). Výkony lze dělit také na dočasné a konečné. Mezi konečné řadíme distrakci mandibuly a tracheostomii (Abramowicz et al. 2012). Zvolení invazivní intervence je založeno na přítomnosti klinických obtíží, nestabilitě dýchacích funkcí a ostatních komplikacích (Cascone et al. 2014). Nenacházíme totiž žádné mezinárodní guideliny a protokoly pro management léčby PRS (Cascone et al. 2014; Mackay 2011; Bütow et al. 2009; Giudice et al. 2018).

Existuje široká variabilita v diagnostice a péči o tyto děti. Systematická zhodnocení a porovnání s případným doporučením léčby na základě klinických výsledků je stále málo i přes pokroky ve zdravotnictví (Evans et al. 2011; Giudice et al. 2018).

Proto zvolení klasifikace, založené na přítomnosti různých příznaků či anomálií, pomáhá lékařům a rodinám pochopit typ, závažnost a prognózu především u obstrukce a problémů s příjmem potravy (Smith & Senders 2006).

U velké části pacientů s PRS postačí užití pouze konzervativního způsobu (polohování na břicho a CPAP). Pokud však přetrvávají významné respirační problémy, je nutné přistoupit k více agresivním léčebným postupům (Hong et al. 2012; Evans et al. 2011; Papoff et al. 2013; Giudice et al. 2018). Všechny terapeutické postupy však mohou mít efekt na psychomotorický vývoj dítěte a vztah rodič – dítě (Thouvenin et al. 2013; Giudice et al. 2018).

Léčba by měla být přizpůsobena individuálně, s důrazem na zlepšení dechových funkcí a dosažení optimálního růstu a vývoje (Evans et al. 2011).

U pacientů s PRS je podstatou léčba UAO stabilizace stěn faryngu a rozšíření hypofaryngálního prostoru, nejlépe posunem jazyka více dopředu, čímž facilitujeme orální příjem potravy a stimulujeme růst mandibuly (Müller-Hagedorn et al. 2017).

V odborné literatuře nejčastěji narazíme v rámci možností léčby na polohování na břicho (PPT), nasopharyngeální přemostění (NPA), endotracheální intubaci (ETI), CPAP a chirurgická intervence – distrakce mandibuly (MDO), labioglossopexe (TLA) nebo tracheostomie (Rathé et al. 2015).

3.1 Konzervativní výkony v léčbě obstrukce

U novorozenců, kde postačil konzervativní přístup ke zvládnutí obtíží, se setkáváme s mírnějšími anatomickými odchylkami (MRCS et al. 2017).

3.1.1 *Polohování*

viz kap. 4.1

3.1.2 *Nasofaryngeální přemostění (NPA – nasopharyngeal airway)*

Zavedení NPA – nasofaryngeální kanily, je efektivní způsob léčby UOA, který nám dovolí vyhnout se invazivním zákrokům (Marcellus 2001). Je alternativou pro polohování (Giudice et al. 2018).

Trubička se vkládá do orofaryngu, kde slouží jako stent nebo přemostění zúžených horních dýchacích cest (Cielo & Marcus 2015; Rathé et al. 2015; Cote et al. 2015). Ideální umístění je přímo nad epiglottis (Marcellus 2001). Nesmí být příliš krátká, obstrukce se pak nezlepší. Pokud by však byla příliš dlouhá, mohlo by docházet k iritaci epiglottis, což by vedlo k opakujícím se záchvatům kašle nebo zvracení při jídle, či sklouznutí do jícnu (Dinwiddie 2004). Před propuštěním z nemocnice se učí rodiče jak správně zajistit dýchací cesty zavedením NPA (Mackay 2011; Giudice et al. 2018).

Funkčnost zavedení NPA a zmírnění obstrukce se kontroluje polysomnografickým vyšetřením, kde se monitoruje alespoň saturace kyslíkem a srdeční rytmus (Dinwiddie 2004).

3.1.3 *CPAP (Continuous Positive Airway Pressure)*

Další konzervativní postup volených převážně u středně těžké a těžké OSA a UAO je CPAP, s použitím nasální aplikace (n-CPAP) nebo obličejové masky (f-CPAP) (Pniak et al. 2012; Amaddeo et al. 2016).

nCPAP zajistí, že faryngální prostor zůstane otevřený a svaly v okolí nezkolabují. nCPAP se nevyužívá jako léčebná strategie, pouze nám pomůže redukovat či eliminovat symptomy a tím zlepšit respiraci (Quo et al. 2017). Ukazuje se, že použití CPAP je nezbytné pouze v průběhu kritického okna trvajících prvních 6 měsíců u většiny pacientů. Výhodou však zůstává, že to je neinvazivní postup a lze ho aplikovat hned (Amaddeo et al. 2016).

U kraniofaciálních postižení je výzvou zvolení léčby s využitím CPAP, protože se liší anatomii obličeje od normy. Kvůli vyššímu počtu operací v oblasti obličeje se často objevuje i vyšší citlivost na masku umístěnou na obličeji (Cielo & Marcus 2015; Giudice et al. 2018).

3.2 Chirurgické výkony v léčbě obstrukce

Chirurgická intervence se nejvíce zaměřuje na řešení přetrvávající UOA (Genther et al. 2015; Liu et al. 2018). Do výkonů, které se nejčastěji provádí, řadíme: zavedení tracheostomie, adheze jazyk – ret, distrakce mandibuly a uvolnění ústního dna (MRCS et al. 2017; Genther et al. 2015). Každý chirurgický zásah však může přinést riziko i benefit. Dnes se bohužel setkáváme s tím, že zvolený postup v léčbě závisí pouze na individuálních preferencích chirurga než na logickém algoritmu (MRCS et al. 2017). Hlavní kandidáti pro chirurgickou léčbu jsou převážně pacienti se syndromatickou formou PRS (Giudice et al. 2018; Smith & Senders 2006).

3.2.1 *Tracheostomie*

Provedení tracheostomie bývalo nejefektivnější přímou metodou pro pacienty s PRS, jak zpřístupnit a stabilizovat průchod dýchacích cest (Hong et al. 2012; Ramanathan et al. 2015; Ren et al. 2017). Dnes k ní nejčastěji přistupuje z důvodu přítomnosti subglotické obstrukce – laryngomalácie nebo tracheomalácie (Mackay 2011) nebo při selhání jiných léčebných postupů (Giudice et al. 2018)

Tracheostomie zůstává možností léčby PRS, přestože je spojená s častou morbiditou, vysokými náklady a příležitostně s úmrtím pacienta (Hong et al. 2012; Ramanathan et al. 2015; Abramowicz et al. 2012; Giudice et al. 2018; Ren et al. 2017).

Přestože je tracheostomie život zachraňující intervence, může být však extrémně riskantní (Papoff et al. 2013; Ramanathan et al. 2015). Zákrok se provádí v celkové anestezii, může se také objevit krvácení, pneumotorax, tracheomalácie, stenóza trachey, poškození vývoje řeči či náhlé úmrtí (Poets & Bacher 2011; Ramanathan et al. 2015; Giudice et al. 2018).

Pokud je to možné, v léčbě bychom měli zvolit nejdříve jiné postupy, než přistoupíme k provedení tracheostomie (Mackay 2011).

3.2.2 *Labio - glossopexie (TLA - tongue–lip adhesion)*

TLA je chirurgický výkon využívající se k uvolnění UAO spojené s glossoptózou (Broucqsault et al. 2017). Při TLA se jazyk vytáhne dopředu z posteriorního postavení v hltanu a je zajištěn suturou špičky jazyka k dolnímu rtu (Marcellus 2001; Broucqsault et al. 2017; Summers et al. 2014; Giudice et al. 2018).

Tento zákrok se zpravidla provádí co nejdříve, tedy v prvních měsících života. Kolem 9 měsíců až 1 roku pacienta se jazyk znovu uvolní (Papoff et al. 2013; Marcellus 2001; Summers et al. 2014).

Výhodou TLA je jednoduchá reverzibilita sutury bez výrazných následků (Papoff et al. 2013). Metoda je také nenáročná na vybavení a nevyžaduje speciální edukaci rodičů (Broucqsault et al. 2017).

Častými komplikacemi je možnost dehiscence, krvácení lacerace jazyka, poranění ductus submandibularis, infekce, vzniku jizev a riziko aspirační pneumonie (Papoff et al. 2013; Cascone et al. 2014; Nunes da Costa & Matias 2014; Giudice et al. 2018; Bütow et al. 2009).

Tato metoda byla uvedena jako možnost, která má předcházet provedení tracheostomie. Dnes se však více přistupuje k provedení distrakce mandibuly (Nunes da Costa & Matias 2014; Summers et al. 2014), která je na rozdíl od TLA konečným řešením pro UAO (Ramanathan et al. 2015; Sedaghat et al. 2012).

3.2.3 *Distrakce dolní čelisti (Mandibular distraction osteogenesis - MDO)*

Distrakce mandibuly se stala první volbou v invazivních postupech při řešení UAO v mnoha centrech zabývajících se PRS v zahraničí (Resnick 2018). Poprvé byla představena v roce 1992 McCarthym v léčbě kranioafaciálních abnormalit (Cascone et al. 2014; da Costa et al. 2018; Giudice et al. 2018). Předchází provedení tracheostomie (Resnick 2018) a převážně je konečným řešením (Giudice et al. 2018).

Operace se podstupuje v celkové anestezii s orální intubací (Hong et al. 2012). Na mandibule se nejdříve vytvoří fraktura na linguální straně, která se poté postupně prodlužuje asi 2 – 3 měsíce od 0,5 – 2mm za den (Summers et al. 2014; Poets & Bacher 2011; Hong et al. 2012). Prodloužení se provádí za pomoci distraktoru do různých vektorů. Existuje mnoho variant distraktorů – externí, které jsou nejvíce populární, dále interní nebo se vstřebatelnými pláty (Mackay 2011; Poets & Bacher 2011).

Vektor směru plánován individuálně ještě před operací na základě klinických posudků a různých zobrazovacích metod (Hong et al. 2012).

Výsledek je pak zvětšení ramu mandibuly s následným efektem na jazyk, který klesne dopředu a dolů (Summers et al. 2014). Distrakce se ukončuje, pokud už není viditelný rozdíl mezi horní a dolní čelistí (Hong et al. 2012; Poets & Bacher 2011).

Často se k metodě přistupovalo, až když u dětí nenastoupil catch – up růst mandibuly do 1 roku věku (Rutter 2006; Mandell et al. 2004). Nyní se volí na základě cefalometrického vyšetření a pokud je saturace v poloze na břicho nižší než 40% (Giudice et al. 2018).

Další výhodou je, že distrakce spolu s tahem suprahyoidními svaly vede ke korekci inferiorního postavení os hyoideum, jazyka a ke zlepšení průchodnosti dýchacích cest u pacientů, kteří trpí respiračními potížemi (Ramanathan et al. 2015; Rachmiel & Aizenbud 2013; Papoff et al. 2013).

Distrakce mandibuly sebou však nese i rizika jak minoritních, tak i majoritních komplikací (Rachmiel & Aizenbud 2013; Nørholt et al. 2011). Kromě rizik spojených s provedením anestezie, se můžeme setkat s jizvami na obličeji, infekcemi, nesprávně zvoleným vektorem distrakce, neuropraxí n. facialis nebo n. alveolaris inferior, uvolněním distraktoru nebo relapsu nebo s poškozením premolárních lůžek, případně ankylózou temporomandibulárního skloubení (Rachmiel & Aizenbud 2013; Papoff et al. 2013; Resnick 2018; Summers et al. 2014; Giudice et al. 2018). Předoperační virtuální plán zákroku a vytisknutí 3D modelu pro zvolený přístup zlepšuje výsledky, přesnost a snižuje dobu operace a možný vznik komplikací (Resnick 2018).

Nejnověji se využívá bilaterální distrakce mandibuly (BDMO) pro zlepšení glossoptózy. Rizikem při BDMO je, že technika může způsobit shift v pozici zubů, lebky a/nebo obličejových struktur. Změny v morfologii a pozici mandibuly pak mohou ovlivnit anatomickou strukturu a funkci temporomandibulárního skloubení (TMJ) (Liu et al. 2018).

U pacientů s PRS by provedení TLA či MDO mělo předcházet uzávěru patra (Ramanathan et al. 2015).

3.3 Ortodontická léčba

Ortodontická péče má klíčovou roli v léčbě. Obvykle ortodontická péče začíná již před vypadnutím mléčných zubů (Cohen et al. 2017; Giudice et al. 2018).

Často se doporučuje v rámci péče použití patrových plotének, které dovolují adekvátní příjem potravy, protože uzavírají rozštěp (Giudice et al. 2018; Kılıç 2014).

Dále ortodontická péče spočívá ve sledování maxilo – mandibulárního skeletu během růstu a prořezávání zubů. Ve chvíli kdy je dosaženo adolescentní fáze, ortodontista se zaměřuje na obnovení/zlepšení skusu (Giudice et al. 2018).

3.3.1 *Patrové ploténky*

Patrové ploténky se využívají u pacientů s PRS od 60. let minulého století (Poets & Bacher 2011; Pielou 1967). V terapii je využíval již Castillo Morales (viz kap 4.2.1)

Použití ploténky při léčbě PRS je efektivní a zároveň snižuje nutnost použít invazivní přístupy (Müller-Hagedorn et al. 2017; Kılıç 2014). V pozdějším věku nebo u formy PRS „plus“, je často nutné patrové ploténky individuálně přizpůsobovat, a to z důvodu složitých funkčních a anatomických rozdílů (Müller-Hagedorn et al. 2017).

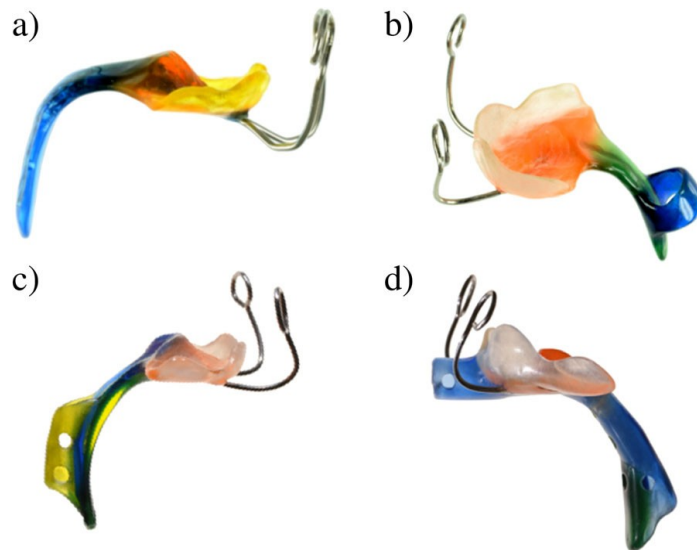
Nutností je však vždy kombinace s manuální orofaciální terapií dle Castillo Moralese a dalšími facilitačními technikami pro zlepšení příjmu potravy (Müller-Hagedorn et al. 2017; Poets & Bacher 2011).

Tübingenské patrové platičko (TPP), označováno také jako **PEBP** (Pre-epiglottic buton plate - patrová ploténka s pre-epiglottickým knoflíkem) bylo poprvé popsáno Broschem et al. v roce 2004 ve spojení s časným uzavíráním rozštěpu patra (Gerzanic et al. 2012; Brosch et al. 2006). TPP/PEBP se skládá z platička na měkké patro s rozšířením pro oblouky, které posouvá jazyk dopředu a tím rozšiřuje farynx a uvolňuje dýchací cesty (Müller-Hagedorn et al. 2017; Bacher et al. 2011; Giudice et al. 2018). Dále uzavírá patro pro vytvoření vakua při sání a přispívá k příbytku hmotnosti (Cote et al. 2015; Rathé et al. 2015; Gerzanic et al. 2012; Poets et al. 2017).

Nejnověji Bacher et al. (2011) zmiňuje ve své studii, že použití platička s rozšířením pro oblouky patra stimuluje i růst mandibuly (Bacher et al. 2011; Kılıç 2014).

Nicméně zvolení přístupu s použitím TPP/PEBP vyžaduje interdisciplinární tým se zkušenostmi s endoskopickým vyšetřením horních dýchacích cest, s vyšetřením ve spánkové laboratoři, řečovou terapií a ortodontií (Poets et al. 2017).

TTP/PEBT je alternativou, která je již dobře prostudovaná, avšak ještě není mezinárodně rozšířenou pomůckou v léčbě u PRS (Poets et al. 2017), používá se převážně v německy mluvících zemích.



Obrázek 7: Různé typy patrových ploténe: a) TTP, b) ploténka s prstencem, c) ploténka s přemostující trubičkou, d) ploténka s extra-orálním rozšířením přemostující trubičky; převzato z Müller-Hagedorn et al. (2017).

3.4 Terapie rozštěpu patra

Palatoplastika je operace při které se rekonstruuje rozštěp patra, uzavírá se měkké patro a tvrdé proti nosní dutině. Provedení je složité a to z důvodu načasování. (Měšťák et al. 2015). Na počet provedených operací a načasování má vliv závažnost vady a celkový stav dítěte (Fiala et al. 2017). Operační postupy a doba provedení rekonstrukce patra se může lišit v závislosti na pracovišti (Měšťák et al. 2015; Agrawal 2009), koresponduje to však s foniatrickými požadavky – dřívější uzavření má pozitivní vliv na vývoj řeči (Měšťák et al. 2015). Je snaha provést palatoplastiku do 1 roku, právě kvůli vývoji řeči (Fiala et al. 2017) Často se provádí operace měkkého patra ve 3. – 7. měsíci, v pozdějším věku ji následuje operace tvrdého patra. Jiná pracoviště provádí uzávěr tvrdého i měkkého patra najednou avšak později (Měšťák et al. 2015). Po provedení palatoplastiky je často nutné přistoupit k dalším sekundárním korekcím a počet chirurgických intervencí se s věkem zvyšuje (Fiala et al. 2017).

Je popsáno několik postupů při provádění palatoplastiky (Prado-Oliveira et al. 2015) Ten je volen na základě zkušenosti chirurga (Cohen et al. 2017), princip je však stejný (Agrawal 2009). Mezi nejčastěji prováděné operace patří Bardachova dvou záklopková palatoplastika s intravelární veloplastikou a Furlowova dvojitě postavená Z plastika (Woo 2017).

3.4.1 *Uzavření patra u PRS*

V odborné literatuře se nesetkáme s informacemi ohledně provedení palatoplastiky a následným výstupem u pacientů s PRS (Wan et al. 2015; Caillot et al. 2018).

Tyto výkony jsou často nejpozději prováděné, většinou v rozmezí 15 - 18 měsíců až 2 let věku pacienta s PRS (Ramanathan et al. 2015; Caillot et al. 2018; Sommerlad 2003; López Kenschot & Montalva 2014), přestože u dětí pouze s izolovaným rozštěpem patra se uzávěr stanovil již na věk 6 měsíců (Caillot et al. 2018). Pozdější provedení je nejspíše upřednostňováno kvůli nižšímu riziku spojenému s anestezií, přehlednosti operačního pole a možnosti nechat stabilizovat respirační funkce a problémy s příjmem potravy (Ramanathan et al. 2015; Caillot et al. 2018). U pacientů s mikrognácií se může provést labio-glossopexie, která se ponechá asi 12 – 24 h kvůli zajištění průchodnosti dýchacích cest (Agrawal 2009).

Primární palatoplastice předchází nutnost zvládnutí obtíží spojených s obstrukcí horních dýchacích cest a příjmem potravy (Prado-Oliveira et al. 2015b; Cohen et al. 2017), to může mít vliv na načasování operace, protože jejich zajištění je prioritní (Pinto et al. 2017).

3.5 **Terapie u problémů s příjmem potravy**

Problémy s příjmem potravy, tedy sáním a polykáním, spolu s výskytem GERD jsou běžnou součástí klinických problémů PRS (Rathé et al. 2015; Hong et al. 2012). Výskyt rozštěpu patra a mikrognacie zapříčiňuje dysfunkci orofaciálních svalů, která pak ovlivní polykání, mluvení a dýchání (Cielo & Marcus 2015; Nagaoka & Tanne 2007).

Je důležité zajistit a podpořit příjem kvůli prospívání dítěte (Cote et al. 2015). Musíme si být jisti, že energii, kterou dítě vydá proto, aby se najedlo, nepřesáhne nutriční a kalorický příjem z podávané potravy. Tento problém může nastat, pokud čas krmení je delší než 30 min. Z toho důvodu rovnoměrné přibývání na váze je nejdůležitější indikátor adekvátního příjmu (Wornom et al. 2004). Musíme však myslet na to, že i přes dobré prospívání dítěte může stále docházet k tichým, opakujícím se aspiracím (Cote et al. 2015). V léčbě problémů s příjmem potravy se užívá různých pomůcek, konceptů a technik - ORF (oral feeding techniques) nebo FFT (Feeding Facilitating Techniques), Habermannova láhev, Mr. Brown lahev, savičky, patrové

ploténky, vysokokalorická nebo zahuštěná strava, zavedení NGT (nasogastrická sonda) nebo provedení gastrostomie (Rathé et al. 2015; Wornom et al. 2004).

3.5.1 *Nasogastrická sonda (NGT – nasogastric tube)*

NGT je časem prověřená technika pro poskytnutí adekvátního příjmu (Gomes et al. 2015), pokud není možný orální příjem z různých důvodů. Je to řešení, které nám pomáhá vyhnout se neočekávaným událostem (Ramanathan et al. 2015). Dlouhodobé zavedení může vést k vytvoření léze na nosním křídle, ke vzniku chronické sinusitidy, GERD nebo aspirační pneumonie (Nassar et al. 2006; Cote et al. 2015; Marques et al. 2001; Gomes et al. 2015).

Proto se pro dlouhodobější podávání potravy přistupuje spíše k zavedení gastrostomie (Cote et al. 2015).

3.5.2 *Gastrostomie*

Zavedení gastrostomie má za cíl předejít poklesu hmotnosti, upravit nutriční deficit, podpořit růst/vývoj a zlepšit kvalitu života (Merli et al. 2016).

Gastrostomie má nejčastěji podobu PEGu (perkutánní endoskopická gastrostomie), kvůli minimálně invazivnímu provedení, rychlosti, nízké ceně a vysoké toleranci pacientů (Merli et al. 2016; Kakade et al. 2015).

Provedení gastrostomie závisí na postupech v jednotlivých centrech. Většinou není prováděna v prvních měsících života. Pouze pokud předpokládáme, že se orální příjem nezlepší (Cote et al. 2015). Nejen z důvodu možných komplikací, kam řadíme peritonitidu, možnou dislokaci trubičky nebo její obstrukci, gastrocolickou fistuly či prosakování (Al-Attar et al. 2012; Merli et al. 2016).

4 REHABILITAČNÍ TECHNIKY A METODY

V této kapitole jsou uvedené nejčastěji používané rehabilitační / fyzioterapeutické metody a přístupy, které jsou vybrané na základě zkušenosti různých odborníků v léčbě PRS a také dostupné odborné literatury jak české, tak zahraniční.

4.1 Polohování

U dětí s Pierre Robinovou sekvencí se polohuje především na břicho, ale i na bok, kde tato poloha patří mezi první metodu volby v léčbě (van Lieshout et al. 2015; Liu et al. 2018; Kam et al. 2015).

4.1.1 *Polohování na břicho (PPT - Prone positioning treatment)*

PPT je neinvazivní jednoduché opatření (Kam et al. 2015), které se užívá u 61 – 75% případů, avšak nutností je přiměřený monitoring v rámci několika měsíců (Nunes da Costa & Matias 2014; van Lieshout et al. 2015; Kam et al. 2015; Abramowicz et al. 2012; Marcellus 2001). Velká úspěšnost je však pouze u pacientů s izolovanou formou PRS, tedy pacientů s nezávažnou formou (Smith & Senders 2006). Je založené na hypotéze, kterou navrhl již Pierre Robin (Cielo & Marcus 2015; Giudice et al. 2018). Úzký faryngeální prostor ovlivníme, tedy zvětšíme, působením gravitace na mandibulu v poloze na břicho (Poets & Bacher 2011; Rathé et al. 2015).

V literatuře však někteří autoři poukazují na to, že efektivita PPT není hodnocena objektivně, například pomocí polysomnografie (Buchenau et al. 2016; Vatlach et al. 2014) a dále zvyšuje riziko SIDS (Sudden Infant Death Syndrome - syndrom náhlého úmrtí novorozence) (Poets et al. 2017; Vatlach et al. 2014; Rathé et al. 2015; Giudice et al. 2018). Nalézáme argumenty, že úspěšnost PPT je založená na tom, že příznaky UAO jsou pouze méně viditelné (Poets & Bacher 2011; Shprintzen 1992; Marcellus 2001).

Nevýhodnou terapií se PPT stává ve chvíli, kdy zachování polohy na břicho je nemožné, protože dítě se umí samo přetáčet (Cielo & Marcus 2015).

Polohu lze měnit i za polohu na boku.

4.2 Orofaciální terapeutické techniky

Mezi tyto techniky zahrnujeme takové postupy a metody, kde cílem je posílit a stimulovat motoriku jazyku, rtů, patra, hltanu a zlepšit funkci, sílu svalů potřebných k

polykání (Müller & Kolektiv 2014). Přístup by měl zohledňovat organické, funkční a psychosociální problémy pacienta. Dnes je možné k orofaciální terapii použít mnoho konceptů, které se mohou kombinovat či doplňovat (Vysoký & Konečný 2007)

4.2.1 *Koncept podle Castilla Moralese*

Je to neurofyziologicky orientovaný koncept 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 (Saltlová & Limbrock 2014). Koncept Castillo Moralese se správně skládá ze 3 částí: Terapeutická podpora v procesu vzpřimování (dříve NET – neuromotorická vývojová terapie), Orofaciální terapie (dříve ORT – orofaciální regulační terapie) a využití patrových desek (Saltlová & Limbrock 2014; Castillo Morales 2006).

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. Součástí je také interdisciplinární přístup v léčbě sestavený z mnoha odborníků (Saltlová & Limbrock 2014; Vysoký & Konečný 2007). Nutná je i spolupráce rodičů, která pak dovoluje realizovat cvičení i doma (Matějčíková 2008).

Orofaciální regulační terapie (ORT) je reflexní metoda stimulující orofaciální oblast (Müller & Kolektiv 2014). Vychází z různých terapií různě zaměřených – koncept manželů Bobathových, Vojtova reflexní lokomoce, metody podle Kabata a jeho vlastních poznatků z praxe (Müller & Kolektiv 2014).

Cílem ORT je funkční aktivace orofaciální oblasti tedy sání, polykání, slinotoku, žvýkání, mimiky, artikulace a dýchání, kdy se snažíme dosáhnout souhry a rovnováhy všech komponent orofaciálního komplexu s jinými systémy těla (Saltlová & Limbrock 2014; Matějčíková 2008). Spojení ORT s NET je vyjádřeno v nutnosti nastavení správné tělesné postury pacienta, s ohledem na věk a diagnózu (Castillo Morales 2006; Saltlová & Limbrock 2014; Vysoký & Konečný 2007). Terapie začíná vždy tzv. modelováním a rozvolněním stávajících kompenzací a regulací tonu skrz dotyk, tlak, hlazení, lechtání, tah nebo vibrace (Vysoký & Konečný 2007; Castillo Morales 2006).

Využívá se i taktilní a proprioceptivní stimulaci definovaných motorických bodů na obličeji, která vyvolává motorickou odpověď svalů a svalových řetězců buď jednotlivě nebo v kombinaci (Castillo Morales 2006).



Obrázek 8 Motorické body, převzato z Morales (2006)

ORT se v současnosti indikuje u předčasně narozených, kojenců, dětí, i dospělých s různými senzomotorickými poruchami v orofaciální oblasti, u diagnóz se svalovou hypotonií (Downův syndrom, Prader – Willi syndrom atd.), u dysfágií (PRS), rozštěpových vad (CP, CPL, PRS), poruch CNS (DMO, koma, periferní parézy), nervosvalových onemocnění nebo u dětí se zpomaleným senzomotorickým vývojem (Saltlová & Limbrock 2014).

Castillo Morales využíval v ORT patrové desky, jako doplnění samostatné terapie. Účelem bylo zajistit podporu pro vyvolání cílených pohybů jazyka a úst (Saltlová & Limbrock 2014; Korbmacher et al. 2004). Dnes se užívá modifikovaná patrová ploténka u pacientů s PRS v kombinaci s ORT převážně v Německu (viz kap. 3.3.1).

ORT pomáhá ke správné funkci orofaciálního svalstva, a zmírňuje tak UAO, avšak systematickou studii spojenou s léčbou PRS v odborné literatuře nenajdeme (Vatlach et al. 2014)

4.2.2 *Orofaciální terapie podle D. C. Gandale*

Jedná se o ucelený komplex cvičení a postupů s cílem uvést do rovnováhy tonus svalů, které se účastní polykání a artikulace. Snaží se také snížit obranné reakce na dotek (Vysoký & Konečný 2007). Důraz je kladen i na správnou posturu, dechový

stereotyp a relaxaci. Gandale využívala i různých stimulačních pomůcek (Gandale 2004).

4.2.3 *Facilitating feeding techniques (FFTs)*

Nassar et al. (2006) popsal techniky orofaciální terapie, které souhrnně nazval FFTs a využil je v léčbě PRS. Individuálně se stanovuje postup a techniky, které se využijí.

FFTs zahrnují různé postupy a techniky, které se používají od začátku orálního příjmu potravy a pokračují, dokud dítě nemá schopnost samostatného orálního příjmu (Cote et al. 2015; Marques et al. 2010). Mají zvýšit objem přijímané potravy a snížit čas podávání (Peterson - Falzone et al. 2016). Využívá nenutriční sání dudlíku, masáž pro relaxaci a zlepšení postavení jazyka, úchop mandibuly pro zachování správného postavení, zajištění uložení savičky, rytmické pohyby savičkou při nutričním sání nebo střídání saviček (Rangeeth et al. 2011; Marques et al. 2010). Kromě saviček v terapii využívá speciální pomůcky v podobě různých láhví nebo dudlíků (Cote et al. 2015).

Dítěti se do úst vkládá dudlík pro nácvik sání a podporu anteriorního postavení jazyka (Nassar et al. 2006; Drago Marquezini Salmen & Lazarini Marques 2015).

Pokud má pacient špatné postavení jazyka při sání, tak že neudrží savičku láhve, provádí se masáž jazyka, při které terapeut provádí prstem postero – anteriorní pohyby, kvůli zlepšení postavení a relaxaci jazyka. (Nassar et al. 2006).



Obrázek 9 Masáž jazyka, převzato z Nassar et al. (2006)

Úchop na podporu postavení mandibuly se volí při přehnaném zasunutí dolní čelisti při sání. Zlepšujeme utěsnění pomocí manuálního tlaku, a tím stimuluje me retní uzávěr (Nassar et al. 2006; Marques et al. 2010).



Obrázek 10: Úchop na podporu postavení mandibuly, převzato z Nassar et al. (2006)

Technika rytmického pohybu savičkou při nutričním sání se využívá pro vytvoření vzoru sání/polykání/respirace. Na savičce se zvětší otvor pro průchod mléka, aby dítě nemuselo vyvinout tak velký intraorální podtlak potřebný pro sání (Nassar et al. 2006; Marques et al. 2010).

Ve studii Nassara et. al. (2006) pozorujeme, že soubor technik a postupů převážně čerpá z publikace *Feeding and Swallowing Disorders in Infancy: Assessment and Management* (Wolf, Glass, 1992).

4.3 Neurofunkční reorganizace (NFR)

Je to metoda, také označovaná jako Metoda Padovanové která byla vyvinuta brazilskou logopedkou Beatriz Padovanovou. Podkladem je studie vztahů mezi aktivitami – chůze, mluvení, myšlení a organizací a plasticitou nervového systému. Lze ji využít u všech věkových kategorií pro léčbu, prevenci nebo udržení stavu (Peltier 2014; Medeiros Pereira et al. 2015). Využívá se cvičení v globálních vzorcích, dechová cvičení či terapie orofaciální oblasti, pro stimulaci všech 12 hlavových nervů (Medeiros Pereira et al. 2015).

Podstatou je cvičení na základě primitivních pohybů v souladu s ontogenetickým vývojem (Medeiros Pereira et al. 2015; Ostermann et al. 2010). Navozují se tak, aby předcházely problému a tím zlepšily orofaciální motoriku (Pavlů 2003). Klade se důraz

na opakování těchto stádií, které ovlivňují následný vývoj (Medeiros Pereira 2015). A nově se tak snaží zapracovat správný vzorec od narození až po chůzi, sání, polykání, žvýkání, dýchání a další, vše podle individuálního potenciálu pacienta (Pavlů 2003).

Padovanová využívala v orofaciální terapii dle NRF rolování, vyplazování nebo přetáčení (Medeiros Pereira 2015; Ostermann et al. 2010). Stimulovala také smysly, které byly postiženy na základě asfyxie, pomocí jemného kontaktu, světla, veršů a zpěvu, tedy rytmem a různých chutí. (Medeiros Pereira et al. 2015).

U PRS se využívá kvůli hypoxii, která se může objevit kvůli přítomnosti UAO a pro nácvik motoriky orofaciální oblasti.

NFR je rozšířená převážně v Brazílii a Kanadě. V Evropě se s metodou můžeme setkat v Německu, Francii a Nizozemí.

4.4 Respirační fyzioterapie (RF)

Respirační fyzioterapie by měla sloužit jako nástroj v prevenci vzniku pneumonie, při užití CPAP, po provedení tracheostomie nebo pokud je přítomný patologický vzor dýchání.

RF nám přináší různé techniky dechové rehabilitace, které slouží k léčebnému ovlivnění dýchání svým specifickým provedením (Smolíková & Máček 2002; Zdařilová et al. 2002). Zaměřuje se na reedukaci dechového vzoru, usnadnění expektorace, aktivaci dýchacích svalů a nácvik inhalace. V rámci léčebné rehabilitace využíváme technik u pacientů na neinvazivní i invazivní ventilační podpoře (Mgr. Neumannová et al. n.d.).

Techniky užívané pro zlepšení dechových funkcí jsou: kontaktní dýchání, modifikovaná a asistovaná autogenní drenáž, respirační handling a kontaktní stimulující fyzioterapie.

4.4.1 *Kontaktní dýchání*

Je to pasivní technika založená na neurofyziologické facilitaci dýchání (Mgr. Neumannová et al. n.d.). Je to uvolněné odpočinkové dýchání s relaxační úlevou pro bránici (Smolíková & Máček 2010). Při kontaktním dýchání terapeut pokládá ruce na hrudník pacienta a doprovází ho při volném dýchání. Kopíruje tak jeho pohyby a současně může redukovat nežádoucí motoriku (Friedlová 2007; Smolíková & Máček 2010), případně zjišťovat zahlenění. 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. Přes jemnou vibraci stimulujeme aktivaci břišních svalů, následkem toho dochází k prodlouženému výdechu s expirační pauzou (Smolíková & Máček 2010). Lze ho také kombinovat s polohováním a změnami polohy (Zounková et al. 2012).

Nutností k provedení kontaktního dýchání, je zvládnutí terapeutem / rodičem zachycení a následování frekvence a rytmu dýchání (Zounková et al. 2012)

Kontaktní dýchání má pozitivní vliv na přítomnost GERD, převážně pokud je prováděné ve vertikální poloze v náručí terapeuta nebo rodiče (Smolíková & Máček 2010).

4.4.2 *Asistovaná autogenní drenáž (AAD)*

AAD je založená na principech Autogenní drenáže (AD) a používá se u novorozenců, kojenců nebo nespolupracujících pacientů. ADD je prováděna jemným a progresivním způsobem, kdy využíváme dechový vzor pacienta a stabilizujeme dítěti břišní stěnu, abychom se vyhnuli paradoxním pohybům. Pomocí manuálního tlaku na hrudník v průběhu inspiria vedeme dýchání u dítěte. 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 (Fibrosis 2009).

4.4.3 *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 (Smolíková & Máček 2010). Aplikace MAD je možná např. na klíně, na cvičebním stole nebo na míči (Smolíková & Máček 2010).

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

4.4.4 *Respirační handling (RH)*

RH je technika kombinující dechovou a motorickou stimulaci, jako prevenci proti vzniku patologických dechových vzorů (Jakubec 2006). Považujeme ho za

terapeutický koncept respirační fyzioterapie, který lze používat dlouhodobě i každý den (Smolíková 2017). Je to jemná a laskavá forma fyzioterapie, kde využíváme dotyk, uchopení a manipulaci s dítětem, jako stimuly pro vyvolání fyziologických dechových pohybů. RH 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 (Smolíková & Máček 2010; Zounková et al. 2012). Přispívá tak k dobrému prospívání novorozence / kojence, u kterého se po porodu rozvinuly nějaké komplikace (Smolíková 2017).

RH se zaměřuje: na hygienu dýchacích cest, kvůli zajištění průchodnosti bez uvíznutí a dalšího hromadění sekretu na stěnách horních i dolních dýchacích cest, na péči o trávicí soustavu (příjem – vyprazdňování) a na správný motorický vývoj dítěte (Smolíková & Máček 2010; Smolíková 2017). Při provádění RH je nutná intenzivní spolupráce dítěte. Terapie musí být klidná a hravá, bez pláče, který je totiž kontraindikací pro pokračování (Smolíková & Máček 2010; Zounková et al. 2012). Cvičební jednotky jsou relativně krátké, použitelné při manipulaci s dítětem a často se opakují (Smolíková 2017). Mezi vstupy je terapie vyplněná o relaxační masáže a hlazení (Zounková et al. 2012).

Pokud se zvolí neadekvátní postup, objeví se nadměrné dechové úsilí, které vyvolá negativní reakci pacienta. Dítě začne hyperventilovat (na podkladě pláče) a nedojde tak navození fyziologické ventilace (Smolíková 2017) 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 (Smolíková & Máček 2010).

RH vychází z neurofyzilogické facilitace dýchání (NFFD), která využívá taktilní a proprioceptivní stimulační k vyvolání reflexní pohybové odpovědi respiračních svalů (Smolíková 2017). Uchopení a manuální kontakty na těle dítěte terapeut přizpůsobuje podle motorického projevu dítěte a jeho aktuálním respiračním možnostem (Smolíková & Máček 2010). Dále se upravují individuálně pro běžnou denní manipulaci s dítětem (Zounková et al. 2012). Současně se řídí i vývojovou motorikou, která je přiměřená věku dítěte (Smolíková & Máček 2010).

V rámci RH používáme techniky kontaktního dýchání (CB), modifikovanou autogenní drenáž (MAD) nebo asistovanou autogenní drenáž (AAD) (Smolíková & Máček 2010).

5 MULTIDISCIPLINÁRNÍ PŘÍSTUP

Optimální přístup v léčbě u pacientů s rozštěpovou vadou patra je stále diskutabilní. Nicméně bez multidisciplinárního přístupu by bylo nemožné dosáhnout co nejideálnějšího vývoje řeči a sluchu, okluze, vzhledu obličeje a psychické pohody (David et al. 2006). Rozdíly v multidisciplinárním přístupu orofaciálních rozštěpů a PRS nejsou velké, proto tým sestává z větší části ze stejných odborníků.

Léčba je systematická a dlouhodobá (Fiala et al. 2017). Podílí se na ni mnoho specialistů z lékařských i nelékařských oborů, kteří volí terapii individuálně ke zdravotnímu stavu a věku dítěte (Kerekrétiová 2008). Sledování a léčba pacientů s rozštěpovou vadou začíná prenatální diagnostikou a trvá až do dospělosti (Čakrtová et al. 2007; Richman & Schutte 2017). Dalším pozitivem převážně pro rodiče je získávání informací na jednom místě o problémech a následné péči u svého dítěte (Wornom et al. 2004)

Do multidisciplinárního týmu řadíme tyto odborníky: pediatra, genetika, otorhinolaryngologa, dětského anesteziologa, plastického chirurga, otologa, logopeda, ortodontistu, psychologa a další (Glynn et al. 2011; Čakrtová et al. 2007; Škodová et al. 2007; Wornom et al. 2004; Fiala et al. 2017).

Neonatolog je zodpovědný za rozpoznání rozštěpové vady, resp. PRS, iniciální stabilizaci stavu a koordinaci péče pro zvládnutí dýchání - obstrukce dýchacích cest, problémů s příjmem potravy a dalších obtíží (Cohen et al. 2017; Wornom et al. 2004).

Pediatr by měl spolupracovat úzce s rodinou a poskytovat informace a pomoc při léčbě. Dále seznamuje rodiče s různými způsoby příjmu potravy a správné výživy (Škodová et al. 2007). Sleduje vývoj dítěte, léčí přidružené choroby a zajišťuje specializovanou péči (Cohen et al. 2017).

Klinický genetiky provádí vyšetření již v kojeneckém věku (Fiala et al. 2017), u PRS z důvodu možnosti výskytu různých syndromů (Cote et al. 2015; Tan et al. 2013). Provádí genetická hodnocení na základě diagnózy, rodinné historie a fyzikálního vyšetření a také rizikové poradenství (Marcellus 2001).

Dětský ORL lékař / Foniatr upřesňuje stupeň a povahu obstrukce dýchacích cest (Cote et al. 2015). Sledování je nutné i kvůli vyšší pravděpodobnosti recidivujících otitid (Fiala et al. 2017), často způsobených poruchou funkce Eustachovy trubice kvůli přítomnosti rozštěpu patra (Wornom et al. 2004). Především foniatr podává informace ohledně senzitivity sluchu a mechanické funkce uší (Wornom et al. 2004; Marcellus 2001). Mnoho syndromů spojených s rozštěpem patra mají vyšší riziko ztráty sluchu. Stabilní sluchová senzitivita je také nutná pro správný vývoj řeči (Wornom et al. 2004).

Pneumolog spolu s ORL lékařem by měly diagnostikovat závažnost postižení dýchacích cest (Cohen et al. 2017; Cote et al. 2015). Pneumolog sám vytváří plán léčby na první měsíce a přizpůsobuje ho aktuálnímu stavu pacienta (Cote et al. 2015), dále může indikovat polysomnografické vyšetření (Cohen et al. 2017).

Plastický chirurg / kraniofaciální chirurg se speciálním vzděláním rozhoduje o postupu, operační technice a věku dítěte, kdy proběhne operační výkon (Marcellus 2001). V předškolním věku může indikovat i sekundární korekční operace (Fiala et al. 2017).

Gastroenterolog může být povolán ke zhodnocení a nastavení léčby při problémech s příjmem potravy (Cohen et al. 2017).

Fyzioterapeut/ergoterapeut poskytují konzultace ohledně příjmu potravy a orálního motorického vývoje (Marcellus 2001; Cohen et al. 2017), dále hodnotí hrubou a jemnou motoriku a neuromotorický vývoj dítěte (Marcellus 2001).

Ortodontista monitoruje růst a vývoj obličeje a jeho vliv na pozici zubů-stlačování, hypodoncii či malokluzi třídy II - předkus (Marcellus 2001; Cohen et al. 2017).

Logoped se stará o identifikaci a nápravu problémů s řečí a dorozumíváním (Marcellus 2001), která je často v podobě hypernasality. K vyšetření slouží logopedické vyšetření ve spojení s nasofaryngoskopickým vyšetřením pohybu měkkého patra při mluvení (Fiala et al. 2017).

Sociální pracovník poskytuje vedení a konzultace pro rodiny a pacienty ohledně podpory a zdrojů k zajištění léčby (Marcellus 2001).

Psycholog asistuje dětem i rodinám při přípravě a pro přizpůsobení na požadavky života s kraniofaciální vadou (Marcellus 2001).

6 VÝZKUMNÁ ČÁST

6.1 Cíle výzkumné části

1. Cílem práce je porovnat, na základě dat získaných od rodičů dotazníkovou metodou, obtíže pacientů s PRS, přístup v léčbě a multidisciplinární management těchto dětí v České republice a v zahraničí.
2. Na základě dostupných studií o vlivu špatného skusu a obstrukce horních dýchacích cest na držení těla, předpokládám, že se u dětí s PRS bude častěji vyskytovat vadné držení těla než u normální populace.

6.2 Hypotézy

6.2.1 *Hypotézy k dotazníkové metodě*

- H1: Nejčastější přítomné obtíže jsou mikrognácie, obstrukce horních dýchacích cest a glossoptóza, které mají jednotlivě stejnou četnost u nás i ve světě.
- H2: Mezi pacienty s PRS je větší procento s opožděným neuromotorickým vývojem
- H3: Zahraniční pacienti podstupují častěji invazivnější zákroky než pacienti v ČR
- H4: Pacienti v ČR nepodstupují častěji konzervativní zákroky, než pacienti v zahraničí
- H5: Pacientům v ČR je méně / není prováděna MDO
- H6: U pacientů v ČR se standartně neprovádí vyšetření ve spánkové laboratoři
- H7: U pacientů s PRS se nepoužívá standartně respirační fyzioterapie.

6.2.2 *Hypotézy k vyšetření pacientů*

- H8: U větší části vyšetřovaných dětí jsme zjistili vadné držení těla alespoň ve 2 zvolených testech.
- H9: Při srovnání s populační studií Zdraví dítěte 2016 najdeme vyšší incidenci výskytu vadného držení těla u dětí s PRS.
- H10: Existuje korelace hodnocení VDT s výskytem opožděného neuromotorického vývoje v raném věku u dětí s PRS.

7 METODIKA A VÝSLEDKY

Výzkum diplomové práce je rozdělen na 2 části:

7.1 Dotazníková metoda

První část je zaměřena na sběr dat od rodičů dětí s Pierre Robinovou sekvencí, kteří na základě předloženého dotazníku odpovídali na otázky ohledně diagnostiky, léčby a následné péče u PRS viz příloha č 1.

7.1.1 *Sběr dat na základě dotazníku*

Rodiče byli požádáni o vyplnění nestandardizovaného zcela anonymního dotazníku. Dotazník byl sestaven z 8 otázek. Na dotazník odpovědělo 23 respondentů z ČR a 26 respondentů ze zahraničí – převážně z Velké Británie a USA. Rodiče uváděli věk dítěte, který byl v průměru v době zpracování u českých pacientů 5,53 let (SD 4,91 let), z toho bylo 13 chlapců a 10 dívek. Ve druhé skupině byly děti v průměrném věku 4,66 let (SD 4.25 let), z toho 9 chlapců a 17 dívek.

V části s **osobní anamnézou** jsme získávali informace o dítěti s PRS a jeho obtížích (věk, pohlaví, vady/obtíže, opožděný neuromotorický vývoj). Dále jsme se dotazovaly na **přístup v léčbě** (vyšetření, postupy a metody, které byly volené v léčbě u dítěte a kde je dítě převážně podstupovalo / podstupuje). Otázky byly sestavené na základě dostupných informací a různých studií převážně ze zahraniční, ale i z české literatury.

Data jsme získávali pomocí formuláře na webových stránkách www.my.survio.com, který byl ve spolupráci se sdružením Šťastný úsměv uveřejněn na jejich webových stránkách. Dále při osobním rozhovoru s rodiči dětí, kteří byli zařazeni i do další části výzkumu.

7.1.2 *Zpracování dat*

Data získaná dotazníkovou metodou byla zpracována pomocí programu Microsoft Excel 2010, ve kterém byly následně i vytvořené grafy a statistické výpočty.

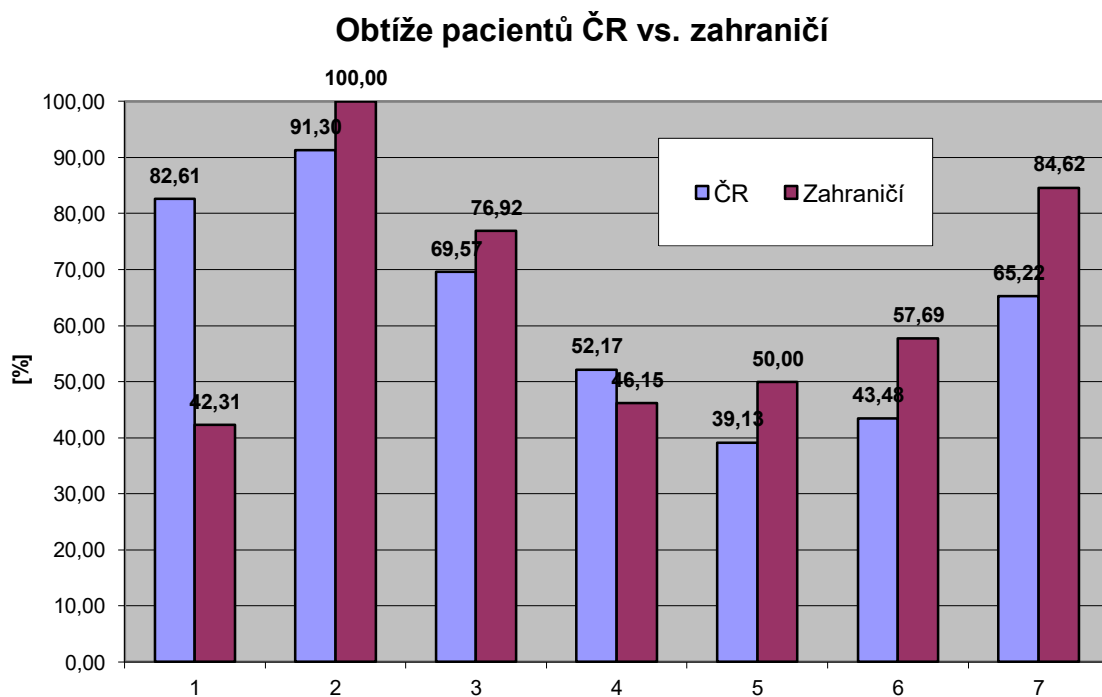
7.1.3 *Obtíže pacientů porovnání ČR vs. zahraničí*

V odborné literatuře nacházíme nejčastěji uváděná kritéria pro stanovení diagnózy PRS - výskyt mikrognácie, glossoptózy a obstrukce horních dýchacích cest

(Nunes da Costa & Matias 2014; MRCS et al. 2017; Cohen et al. 2017). Výskyt ostatních klinických obtíží je proměnlivý. U všech dotazovaných je přítomna mikrognácie (100%). Je to tedy nejcitlivější diagnostický příznak pro PRS. Další znaky z původní trias - glossoptóza se vyskytuje u 19 dětí v ČR (82,61%) / pouze u 11 ze zahraničí (42,31%) a obstrukce horních dýchacích cest (UAO) u 16 v ČR (69,57%) / u 20 ze zahraničí (76,92%). Rozštěp patra byl diagnostikován u 21 dětí v ČR (91,30%) / a u všech zahraničních (100%).

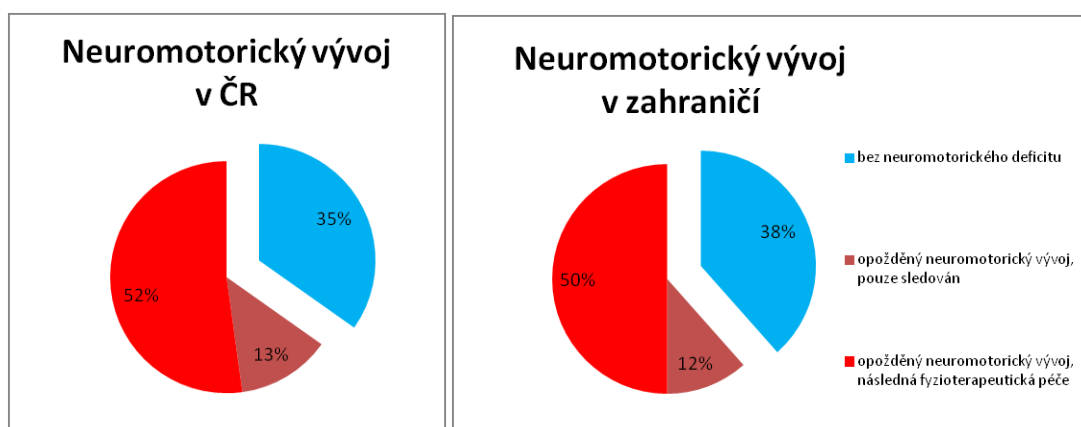
	obtíže	ČR		Zahraníčí	
		[Abs] z 23	[%]	[Abs] z 26	[%]
1	glossoptóza	19	82,61	11	42,31
2	rozštěp patra	21	91,30	26	100,00
3	obstrukce horních dýchacích cest	16	69,57	20	76,92
4	gastroesofageální reflux	12	52,17	12	46,15
5	poruchy se sluchem	9	39,13	13	50,00
6	problémy s řečí	10	43,48	15	57,69
7	problémy s příjmem potravy	15	65,22	22	84,62

Tabulka 2: Porovnání vyskytujících se obtíží u PRS



Graf 1: Porovnání vyskytujících se obtíží u PRS

7.1.4 Neromotorický vývoj u PRS v ČR vs. zahraničí.



Graf 2: Porovnání neuromotorického vývoje u dětí s PRS v ČR a zahraničí

Opožděný neuromotorický vývoj se objevil v různé tíži u 65% v ČR, kde u 52% byla nutná terapie vedená fyzioterapeutem, 35%, nemělo žádný neuromotorický deficit. Zahraniční pacienti měli podobný výskyt - 62% z celkově dotazovaných, kde u 50% byla nutná fyzioterapeutická péče, 38% bylo bez neuromotorického deficitu.

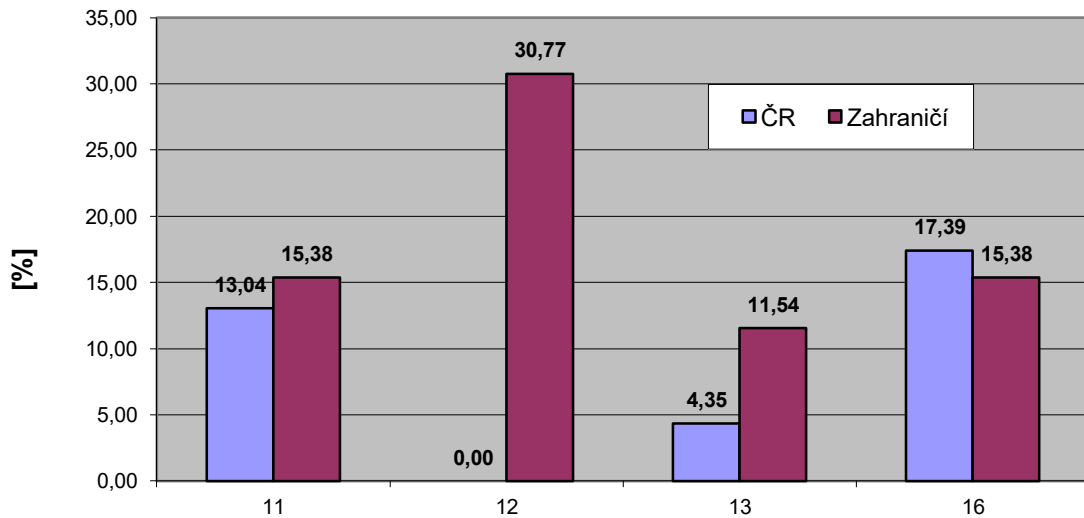
7.1.5 Invazivní vs. neinvazivní léčba

Celkově zahraniční pacienti podstupují častěji invazivní zákroky – zavedení tracheostomie (15,38% proti 13,04% v ČR), MDO (30,77% proti 0% v ČR) a labioglossopexi (11,54% proti 4,35% v ČR). Méně často však zahraniční děti podstupují zavedení gastrostomie (15,38% proti 17,39% ČR).

	léčba		ČR		Zahraníčí	
			[Abs] z 23	[%]	[Abs] z 26	[%]
9	neinvazivní	pronační polohování	18	78,26	20	76,92
10	neinvazivní	nutnost užití CPAP	3	13,04	2	7,69
11	invazivní	zavedení tracheostomie	3	13,04	4	15,38
12	invazivní	distrakce dolní čelisti	0	0,00	8	30,77
13	invazivní	glossopexie	1	4,35	3	11,54
14	neinvazivní	zavedení NPA	5	21,74	8	30,77
15	neinvazivní	zavedení nasogastrické sondy	15	65,22	20	76,92
16	invazivní	zavedení PEGu	4	17,39	4	15,38

Tabulka 3: Porovnání použití invazivní a neinvazivní léčby v ČR a zahraničí

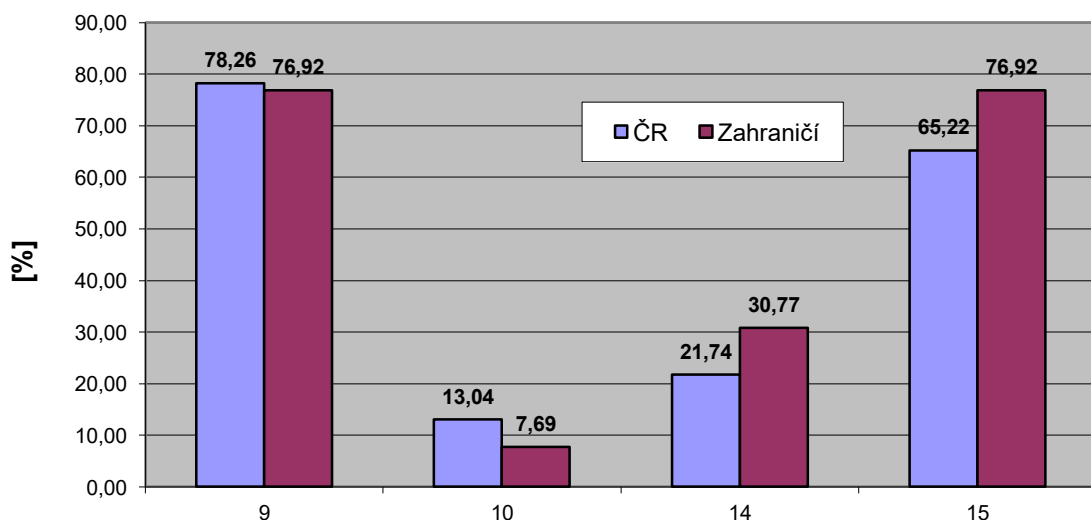
Invazivní způsoby léčby ČR vs. zahraničí



Graf 3: Porovnání použití invazivní léčby v ČR a zahraničí

Mezi konzervativní zákroky jsme zařadili postupy: polohování na břicho (ČR – 78,26% / zahraničí – 76,92%), použití CPAP (ČR – 13,04% / zahraničí 7,69%), zavedení nasofaryngeální trubičky (ČR – 21,74% / zahraničí – 30,77%) a použití nasogastrické sondy (ČR -65,22% / zahraničí – 76,92%).

Neinvazivní způsoby léčby ČR vs. zahraničí

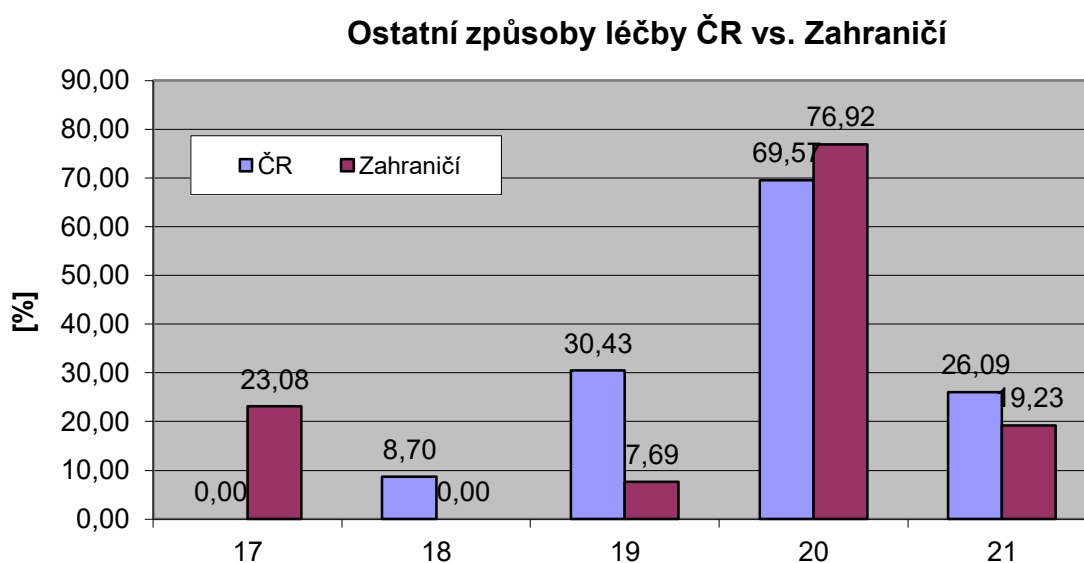


Graf 4: Porovnání použití neinvazivní léčby v ČR a zahraničí

7.1.6 *Ostatní způsoby léčby*

	Ostatní léčebné postupy	ČR		Zahraníčí	
		[Abs] z 23	[%]	[Abs] z 26	[%]
17	terapie - patrové ploténky	0	0,00	6	23,08
18	dechová rehabilitace / respirační fyzioterapie	2	8,70	0	0,00
19	orofaciální terapie	7	30,43	2	7,69
20	logopedická péče	16	69,57	20	76,92
21	ortodontická péče	6	26,09	5	19,23

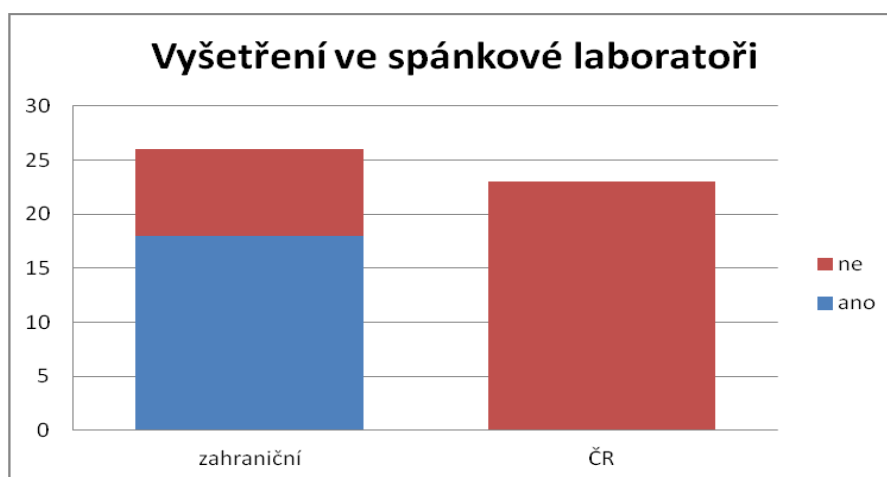
Tabulka 4: Ostatní způsoby léčby



Graf 5: Použití ostatních způsobů léčby

Ostatní způsoby léčby zahrnují využití patrových plotének v terapii (ČR 0% / zahraničí 23,08%), respirační fyzioterapie (ČR 8,7% / zahraničí 0%), orofaciální terapie (ČR 30,43% / zahraničí 7,69%), logopedickou intervenci z důvodů řečových poruch (ČR 69,5% / zahraničí 76,92%) a ortodontické péče (ČR 26,09% / zahraničí 19,23%).

7.1.7 *Vyšetření ve spánkové laboratoři*



Graf 6: Porovnání vyšetření ve spánkové laboratoři

Vyšetření ve spánkové laboratoři se v zahraniční odborné literatuře považuje za standardní vyšetření ve spojitosti s výskytem PRS a tedy přítomnosti obstrukce horních dýchacích cest / OSAS. Jak vidíme na grafu, toto vyšetření nepodstoupilo ani jedno dítě v ČR. U 69% zahraničních pacientů toto vyšetření bylo provedeno.

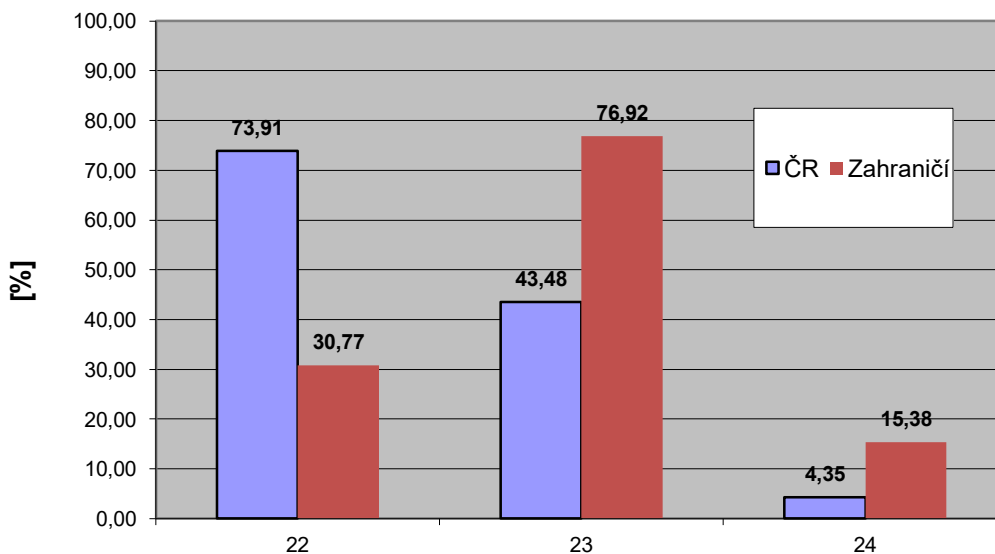
7.1.8 *Monitoring dechových funkcí v domácím prostředí*

	monitorování	ČR		Zahranici	
		[Abs] z 23	[%]	[Abs] z 26	[%]
22	baby on-line: deska	17	73,91	8	30,77
23	monitoring pomocí pulzního oxymetru	10	43,48	20	76,92
24	nebylo monitorováno	1	4,35	4	15,38

Tabulka 5: Monitoring dechových funkcí

Dítě s PRS má vyšší riziko vzniku ALTEs, SIDS či OSAS. Problémy s příjmem potravy souvisí s přítomností rozštěpu patra a dysfunkcí v souhře sání/polykání/dýchání. Proto by dítě mělo být souvisle monitorováno pulzním oxymetrem pro hodnocení saturace a případného poklesu. V ČR není standardní monitorovat saturaci i v domácím prostředí v různých situacích a hodnotit tak případný pokles při podávání potravy či ve spánku. U dotazovaných byl použit pulzní oxymetr v ČR u 43,48% / v zahraničí u 76,92% dětí. Monitoring dechu při spaní pomocí baby on-line desky je častější v ČR (73,91%) proti zahraničí (30,77%). U 5 pacientů (4 zahraniční, 1 z ČR) nebyly funkce monitorovány vůbec. Pouze u 15 dětí (10 z ČR/ 5 zahraničních) z celkového počtu monitorovaných (44 dětí) byly použity oba způsoby.

Monitoring dechových funkcí v ČR vs. v zahraničí



Graf 7: Porovnání monitorování dechových funkcí v ČR a zahraničí

7.2 Kineziologické vyšetření pacientů s PRS

Ve druhé části jsme provedli kineziologický rozbor u 8 dětí s PRS ve věku 4,87 let ($SD=0,77$), u kterých byla provedena různá vyšetření, která měla zhodnotit, zda se u pacientů vyskytuje na základě přítomnosti mikrognácie, glossoptózy, obstrukce horních dýchacích cest a rozštěpu patra, který byl již po plastické remodelaci - tedy PRS, odchylky v posturálním držení.

7.2.1 Vadné držení těla

Jak definoval již Janda (1984), VDT je takové držení, u kterého objevujeme odlišnosti od správného držení. Kolář (2002) poukazuje na to, že při VDT nejsou svaly zajišťující centrování postavení v kloubech v rovnováze a je nutné na něj nahlížet z vývojového hlediska. Je to tedy porucha posturální funkce (Boćkowski et al. 2007). Odchylky v motorickém vývoji dítěte mohou vést ke vzniku bolestivých stavů jak v dětském, tak i následně v dospělém věku (Opálková et al. 2013).

7.2.2 Sběr dat na základě vyšetření.

Bylo provedeno vyšetření 8 pacientů, ve věku od 4 – 6 let. Vyšetření bylo upraveno tak, aby bylo možné ho provést v domácím prostředí. Důvody, které nás donutily přistoupit k tomuto postupu, jsou následující. Pierre Robinova sekvence je relativně vzácná diagnóza, často tzv. „poddagnostikovaná“ a to z důvodu nepřesně

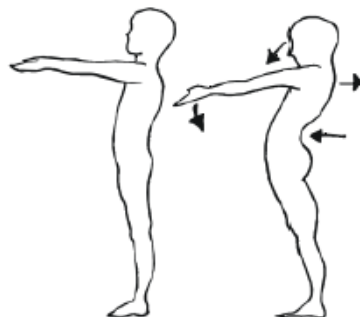
stanovených kritérií pro její určení (Tan et al. 2013; Evans et al. 2011; Vatlach et al. 2014; Cohen et al. 2017). Dále pacienti v rozmezí od cca 4 let věku už nejsou tak často zváni na kontroly do rozštěpových center, ale jsou v následné léčbě u specialistů, kteří působí v místě bydliště. Proto jedinou možností, jak se s pacienty spojit bylo skrze sdružení Šťastný úsměv, které spolupracuje převážně s rozštěpovým centrem při klinice plastické a estetické chirurgie ve fakultní nemocnici u sv. Anny v Brně, a tak většina pacientů je z Moravskoslezského kraje. Nebylo proto možné, požadovat, aby vyšetření podstoupili v Praze.

Vyšetření bylo zaznamenáno pomocí fotoaparátu Sony, tak aby bylo možné provést hodnocení výsledků opakovaně. Na základě písemného informovaného souhlasu, nejsou uvedené fotografie součástí diplomové práce, kvůli zákonu o Ochráně osobních údajů a Nařízení (EU) 2016/679 (GDPR). Zpracování naměřených výsledků je se zachováním přísné anonymity, viz příloha 2.

7.2.3 *Použitá vyšetření*

Mathiassův test

Je to jednoduchý a orientační funkční test, který vychází z poznatku, že posturální oslabení dovoluje zaujmout aktivní držení těla (ve vzpřímeném stojí předpažení do 90°) pouze na určitý časový úsek (30 sekund). Po tomto časovém úseku přechází držení v pasivní, s uvolněním svalového napětí. Test lze provádět u dětí od 4 let věku. Hodnotíme vstupní a výstupní postoj známkami 1- postoj se za 30 s v podstatě nezměnil, 2 – postoj se za 30 s změnil, dojde ke sklopení hlavy, zvětšení hrudní kyfózy, pokles předpažených rukou, zvětšení bederní lordózy – vadné držení, 3 – jedinec není schopen zaujmout počáteční postoj – výrazné vadné držení (Barna et al. 2003).



Obrázek 11 Mathiassův test; převzato z Barna et al. 2003

Adamsův test

Adamsův test hodnotíme při postupném uvolněném předklonu zezadu a to symetrii paravertebrálních valů a hrudníku, tedy přítomnost skoliotického držení. Z boku se přesvědčujeme, že páteř tvoří plynulý oblouk (Barna et al. 2003). Při tomto testu jsme měřili skoliotické držení skoliometrem.

Hodnocení dle Lomníčka a Jaroše

Tento test hodnotí držení hlavy, hrudníku, břicha a pánve, křivky v sagitální rovině a postavení DK. Hodnocení probíhá na základě přiřazení bodů (A=1 bod, B=2body, C= 3body, D= 4 body) u každé vyšetřované části. Poté body sečteme a zařadíme jedince do jedné ze 4 skupin (Varekova & Vojtíková 2016):

- I. dokonalé držení: 5 bodů
- II. dobré držení: 6 – 10 bodů
- III. vadné držení: 11 – 15 bodů
- IV. velmi špatné držení: 16 -20 bodů

	A-výborné	B-dobré	C-vadné	D-špatné
Hlava	vzpřímená, brada zatažena	lehce předsunutá	předsunutá	značně předsunutá
Hrudník	vypjat, sternum tvoří nejvíce prominující část těla	lehce oploštělý	plochý	vpadlý
Břicho	zatažené a oploštěné	dolní část zatažena, ale ne plochá	chabé a tvoří nejvíce prominující část těla	zcela ochablé a prominuje dopředu
Zakřivení páteře	v normálních hranicích	lehce zvětšena nebo oploštěna	zvětšena nebo oploštěna	značně zvětšena
Pohled zezadu	boky, taile a trojúhelníky torakobrachiální souměrné, lopatky neodstávají, obrys ramen ve stejné výši	lopatky lehce odstávají nebo souměrnost obrysu ramen lehce porušena	lopatky odstávají, nestejná výše ramen, lehká boční úchylna páteře, bok mírně vystupuje, trojúhelníky torakobrachiální mírně asymetrické	lopatky značně odstávají, ramena zřetelně nestejně vysoko, značná boční úchylna páteře, bok zřetelně vystupuje, trojúhelníky torakobrachiální zřetelně asymetrické



Obrázek 12 Hodnocení podle Lomníčka a Jaroše; převzato z Barna et al. (2003)

Cramptonovy testy (Varekova & Vojtíková 2016)

Jsou to 2 základní testy na hodnocení postury ve stoji, které se vyšetřují u zdi.

- **Test čelem ke zdi** – jedinec se postaví čelem ke zdi tak, aby se špičky dotýkali zdi. Při správném držení se hrudník dotkne zdi a nos je vzdálen asi 5 cm.
- **Test zády ke zdi** – jedinec se postaví zády ke zdi, které se dotýká patami. Při správném držení se dotýkají paty, hýždě, hrudní kyfóza a hrbol kosti týlní.

Hodnotí se pouze přítomnost správného nebo vadného držení, tyto testy nemají podrobnější škálování.

7.2.4 *Limity vyšetření*

Použité testy byly volené tak, aby zhodnotili držení těla. Jsou to testy, které se v praxi často používají, nevyžadují speciální zařízení a dají se provádět téměř kdekoli. To vše bylo podmínkou pro výběr testů, z důvodu nutnosti provádět vyšetření pacientů v terénu. Jsme si vědomi, že tyto testy jsou však zatížené subjektivní chybou hodnotitele.

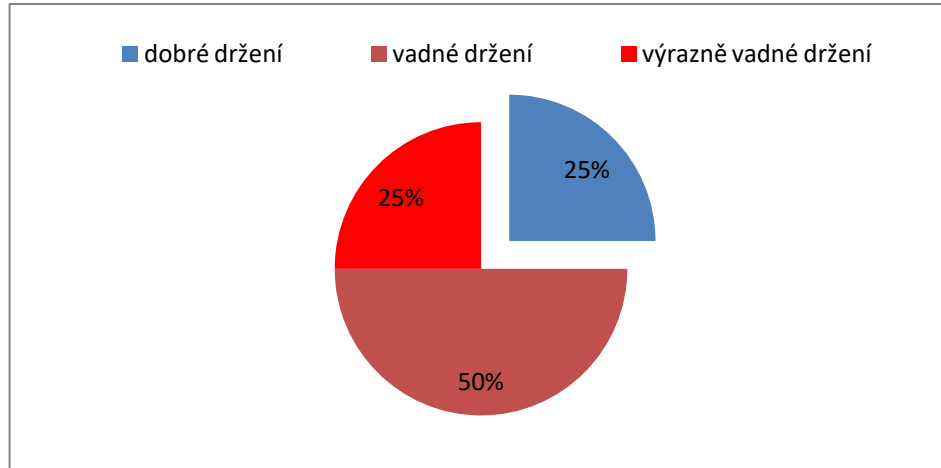
7.2.5 *Výsledky a porovnání*

pacient	Mathiasův test	skoliometr	Cramptonův test zezadu	Cramptonův test zepředu	skóre dle L&J	opožďení vývoje
1	2	3°	negativní	negativní	8	ne
2	2	2°	pozitivní	pozitivní	15	ne
3	3	9°	pozitivní	pozitivní	19	ano
4	1	1°	negativní	negativní	9	ano
5	2	3°	pozitivní	pozitivní	13	ano
6	2	7°	pozitivní	pozitivní	12	ano
7	3	4°	pozitivní	pozitivní	18	ano
8	1	4°	negativní	negativní	9	ano

Tabulka 6: Výsledky vyšetření

Z důvodu malého počtu pacientů vyšetřených na vadné držení těla, nebylo možné vypočítat statistickou významnost a provést tak porovnání mezi testy.

Mathiassův test



Graf 8: Hodnocení dle Mathiassova testu

Po zhodnocení Mathiassova testu, jsme dospěli k závěru, že u vyšetřovaného vzorku dětí se objevilo vadné / výrazně vadné držení těla u 75%. Dobré držení pouze u 25%.

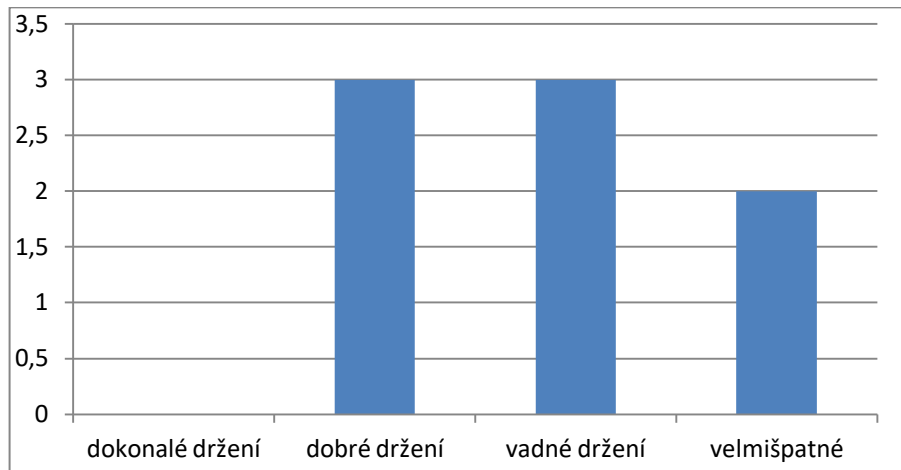
Skoliometr

Při měření skoliometrem jsme zjistili průměrnou rotaci trupu $4,13^\circ$ ($SD=2,64$). Pouze u 2 pacientů bylo měření vyšší jak 5° , avšak u všech menší než 10° . Dle UPSTF je hranice pro provedení radiografického vyšetření $5 - 7^\circ$ (Grossman et al. 2018).

Cromtonův test zepředu a zezadu

Při provádění těchto testů jsme se drželi klasifikace pozitivní = vadné držení těla, negativní – dobré držení těla. Testování zepředu i zezadu mělo shodné výsledky. U 8 pacientů bylo zjištěno u 5 (63%) vadné držení těla a u 3 (37%) dobré držení. Tento test koreluje s výsledky hodnocení podle Lomníčka a Jaroše.

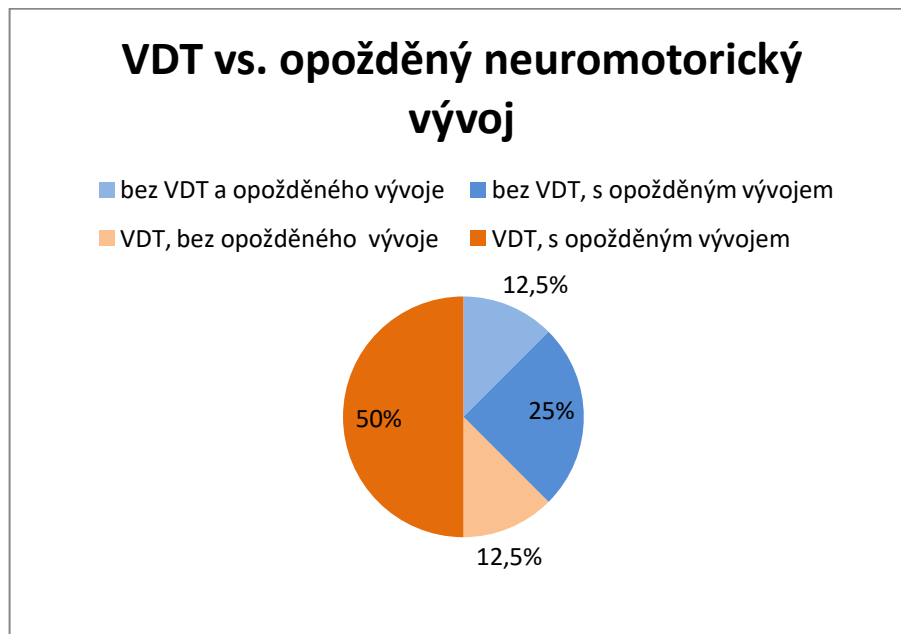
Hodnocení podle Lomníčka a Jaroše



Graf 9: Hodnocení dle Lomníčka a Jaroše

Při hodnocení dle Lomníčka a Jaroše jsme u pacientů neviděli dokonalé držení těla. Dobré držení bylo vidět u 3 pacientů (38%), vadné držení také u 3 (38%) a výrazně vadné jsme zhodnotili u 2 pacientů (25%). Celkově se tak vadné / výrazně vadné držení nachází u 63% vyšetřovaných dětí.

Závislost vadného držení těla na přítomnosti opožděného neuromotorického vývoje v minulosti.



Graf 10: Korelace opožděný neuromotorický vývoj vs. VDT

Dle tabulky 6 jsme zhodnotili korelaci výskytu opožděného neuromotorického vývoje s hodnocením dle Lomníčka a Jaroše. 50% vyšetřovaných mělo v raném věku opožděný neuromotorický vývoj a nyní výskyt VDT.

7.3 Vyhodnocení hypotéz

Hypotézy H1, H3, H4, H5, H7 byli počítané pomocí Pearson chí-kvadrátového testu na hladině významnosti 95%.

7.3.1 **Hypotéza H1:** *Nejčastější přítomné obtíže jsou mikrognácie, obstrukce horních dýchacích cest a glossoptóza, které mají jednotlivě stejnou četnost u nás i ve světě.*

Mikrognácie byla diagnostikovaná u všech dotazovaných, tedy ve 100%. Glossoptóza se vyskytla v ČR u 82,61% oproti zahraničí, kde byla pouze ve 42,31 %. Obstrukce horních dýchacích cest je v ČR 69,57% a v zahraničí 76,92%. Pearsonův chí-kvadrátový test na 95% statistické významnosti nám zamítl H1 pro glossoptózu ($p=0,0039$), která se častěji vyskytuje v ČR. Rozdílnost ve výskytu obstrukce horních dýchacích cest ($p=0,5604$) jsme vyloučili.

H1 hypotézu však celkově zamítáme z důvodu vyšší četnosti izolovaného rozštěpu, který byl diagnostikován u 95,92% českých pacientů a u 100% zahraničních. Je tedy častější než výskyt glossoptózy a UAO, které jsou součástí diagnostických příznaků PRS.

7.3.2 **Hypotéza H2:** *Mezi pacienty s PRS je větší procento s opožděným neuromotorickým vývojem*

Opožděný neuromotorický vývoj se objevil v různé tíži u 65% v ČR, kde u 52% byla nutná terapie vedená fyzioterapeutem, 35% bylo v pořádku. Zahraniční pacienti měli podobný výskyt - 62% z celkově dotazovaných mělo opožděný vývoj, kde u 50% byla nutná fyzioterapeutická péče, 38% bylo v pořádku. Celkový výskyt pacientů PRS s opožděným neuromotorickým vývojem je vyšší a v zásadě se neliší procentuální zastoupení v ČR a v zahraničí. Hypotézu H2 přijímáme.

7.3.3 **Hypotéza H3:** *Zahraniční pacienti podstupují častěji invazivní zákroky než pacienti v ČR*

Celkově zahraniční pacienti podstupují častěji invazivní zákroky – zavedení tracheostomie (15,38% proti 13,04% v ČR), MDO (30,77% proti 0% v ČR) a labioglossopexi (11,54% proti 4,35% v ČR). Méně často však zahraniční děti podstupují zavedení gastrostomie (15,38% proti 17,39% ČR). Pearson chí – kvadrátový test zamítl H3 na 95% hladině významnosti pro tracheostomii ($p=0,8125$), gastrostomii ($p=0,8496$) a labioglossopexi ($p=0,3589$), avšak potvrdil H3 pro MDO ($p=0,0036$)

7.3.4 **Hypotéza H4:** *Pacienti v ČR nepodstupují častěji konzervativní zákroky, než pacienti v zahraničí*

Konzervativní zákroky, tedy použití neinvazivní léčby zahrnuje postupy: polohování na břicho (ČR – 78,26% / zahraničí – 76,92%), použití CPAP (ČR – 13,04% / zahraničí 7,69%), zavedení nasofaryngeální trubičky (ČR – 21,74% / zahraničí – 30,77%) a použití nasogastrické sondy (ČR -65,22% / zahraničí – 76,92%). Hypotéza H4 jsme přijali podle výpočtu Pearsonova chí-kvadrátového testu na hladině 95% - polohování na břicho ($p=0,9108$), CPAP ($p=0,5369$), nasopharyngeální trubička ($p=0,4749$) a zavedení nasogastrické sondy ($p=0,3654$).

7.3.5 **Hypotéza H5:** *Pacientům v ČR je méně / není prováděna MDO*

Ze získaných dat jsme zjistili, že pacienti v ČR ani jeden nepodstoupil provedení MDO. V zahraničí pak MDO podstoupilo 30,77% dětí. Pearson chí-kvadrátový test nám potvrdil H5 na 95% hladině významnosti ($p=0,0036$).

7.3.6 **Hypotéza H6:** *U pacientů v ČR se standartně neprovádí vyšetření ve spánkové laboratoři*

Vyšetření ve spánkové laboratoři se v odborné převážně zahraniční literatuře považuje za zlatý standart provedených vyšetření u diagnózy PRS z důvodu přítomnosti obstrukce horních dýchacích cest / OSAS.

Ze získaných dat víme, že vyšetření nepodstoupilo ani jedno dítě dotazovaných rodičů v ČR, na rozdíl od zahraničních dětí, kde se provedlo u 18 dětí (69%) dotázaných.

7.3.7 **Hypotéza H7:** *U pacientů s PRS se nepoužívá standartně respirační fyzioterapie*

Využití respirační fyzioterapie, či jakákoli podoba dechové rehabilitace se objevila v ČR pouze u 2 pacientů (8,7%) v zahraničí se respirační fyzioterapie vůbec nevyužívá. Dle Pearsonova chí-kvadrátového koeficientu jsme vypočítali na 95% hladině významnosti, že rozdíly mezi ČR a zahraničím v používání respirační fyzioterapie nemá statistickou významnost ($p=0,1247$). Dále jsme ověřili H7, že respirační fyzioterapie není standartně využívána v léčbě či prevenci dechových obtíží.

7.3.8 **Hypotéza H8:** *U větší části vyšetřovaných dětí jsme zjistili vadné držení těla alespoň ve 2 zvolených testech.*

Vadné držení těla se nacházelo u 63 – 75% vyšetřovaných dětí. Při testování skoliometrem jsme zjistili výraznější rotaci trupu, tedy nad 5° u 2 pacientů, kde se podle USPSTF doporučuje provést radiologické vyšetření. Zbylé 4 testy byly pozitivní na posturální odchylky. Z toho vyplývá, že jsme prokázali pravdivost hypotézy H8.

7.3.9 **Hypotéza H9:** *Při srovnání s populační studií Zdraví dítěte 2016 najdeme vyšší incidenci výskytu vadného držení těla u dětí s PRS.*

Ve studii Zdraví dítěte 2016 (SZÚ 2016) se uvádí, že u 5letých dětí se vyskytuje VDT u 26,7% dětí. Pokud porovnáme výsledky jednotlivých testů, setkáváme se s rozpětím výskytu 63 – 75%, ve kterých jsme zhodnotili vadné držení těla. Z toho nám vyplývá, že incidence je větší než v běžné populaci a potvrzujeme hypotézu H10.

7.3.10 **Hypotéza H10:** *Existuje korelace hodnocení VDT s výskytem opožděného neuromotorického vývoje v raném věku u dětí s PRS.*

U 4 dětí (50%) se objevilo, jak VDT, tak v raném věku opožděný neuromotorický vývoj, 1 dítě (12,5%) má VDT, bez opožděného neuromotorického vývoje v minulosti, 2 děti jsou bez VDT avšak byl zaznamenán opožděný vývoj a 1 dítě (12,5%) nejeví známky VDT a v minulosti mělo vývoj v pořádku. Pro potvrzení H11 není dostatek vyšetřených pacientů a porovnání procentuálního zastoupení je pro nás nedostatečné, proto hypotézu zamítáme.

8 DISKUZE

8.1 Diskuze k teoretické části:

Pierre Robinovou sekvence patří mezi vrozené vady orofaciálního komplexu. Zařazení této jednotky do rozštěpových vad je nejen z důvodu výskytu izolovaného rozštěpu patra, ale i proto, že má s nimi společný základ v embryonálním vývoji.

PRS je relativně vzácnou malformací, její incidence je asi 1 na 8 000 – 20 000 živě narozených dětí. Tak vysoká variabilita je dána zejména tím, že neexistuje jednotná definice a autoři různých studií, jak zahraničních, tak českých, často řadí do této jednotky kromě původní trias příznaků – mikrognácie, glossoptóza a obstrukce horních dýchacích cest i další obtíže, které tyto pacienty trápí již od narození. Někdy je podmínkou pro stanovení diagnózy pouze přítomnost mikrognácie a rozštěpu patra. Z toho důvodu je velmi složité porovnávat výsledky různých studií.

Příkladem následných klinických obtíží je izolovaný rozštěpu patra či problémy spojené s příjmem potravy, případně GERD, které jsou následkem vzniklé obstrukce. Z důvodu malé dolní čelisti je častý výskyt i poruch skusu.

Pierre Robinova sekvence se nejčastěji dělí do 3 kategorií: na formu izolovanou, která má nejčastější výskyt, dále formu syndromatickou, která je spojena s již známým syndromem př. Sticklerův syndrom. Poslední formou je tzv. „forma plus“, ve které se k diagnóze PRS přidávají ještě další malformace, avšak takové, co nejsou zatím spojené s výskytem dosud známého syndromu. Toto dělení nám ale nepřináší jasnou prognózu pro pacienty. Existují však nové klasifikace, které dělí PRS podle závažnosti klinických projevů a nutných postupů pro léčbu jak obstrukčních chorob, tak problémů s příjmem potravy.

Přístup v terapii pacientů s PRS, ale i rozštěpových vad orofaciálního komplexu je podobný a často se řeší v rámci multidisciplinárního týmu, který je složen z mnoha odborníků, jak lékařských, tak nelékařských oborů. Tyto týmy často vidíme v rámci rozštěpových center, která se v České republice nacházejí v Brně a v Praze. Přesto se setkáváme s tím, že neexistuje jednotný management v léčbě, jak mezi českými centry tak mezi zahraničními. Proto existuje široká škála možností jak konzervativních, tak invazivních postupů se kterými se setkáváme. Nejčastěji volený postup je polohování na břicho – PPT. Mnoho autorů však vyvrací původní teorie o zmírnění UAO v poloze na břicho, protože nebyly provedené odborné studie, které by dohazovaly její pravdivost a

zmírnění obstrukce přisuzují pouze tomu, že její příznak v pronační poloze nevidíme. Dále poukazují na to, že tato poloha je nebezpečná z důvodu většího rizika SIDS. Proto se snaží, aby se od této terapie upustilo, případně se provedly studie, které ji objektivně zhodnotí.

Základem zvolení přístupu v léčbě u PRS je zvládnutí obstrukční vady a problémů s příjmem potravy, případně s ním spojených obtíží jako je výskyt GERD, pro správné prospívání dítěte. Terapie se volí individuálně podle zkušeností ošetřujícího lékaře, bez možnosti postupovat dle specifického guidelineu či protokolu. Možnosti využívat fyzioterapeutickou intervenci automaticky spolu s diagnózou PRS jsme zatím dohledali pouze při použití terapie patrovými ploténky, která se využívá převážně v Německu.

Při hledání podkladů pro bakalářskou i diplomovou práci jsme se setkali s tím, že velice dobře prozkoumanou oblastí je management pacientů do cca 1 roku života, případně dokud nepodstoupí rekonstrukční operaci patra. Existuje však velice málo studií, ve kterých by se zabývali obtížemi a prognózou u starších pacientů.

8.2 Diskuze k praktické části

Praktická část se zabývá 2 věcmi. Nejdříve jsme se pomocí dotazníkové metody snažili získat informace od rodičů dětí s PRS. Vytvořili jsme pro srovnání 2 skupiny a to rodičů ze zahraničí a rodičů českých dětí, které podstupovaly léčbu v České republice. Otázky se týkaly diagnostiky, léčby, obtíží, které dítě mělo po porodu či stále má. Dále jsme se snažili zhodnotit přístup v léčbě u nás a v zahraničí, porovnat zda se objevuje častěji u pacientů opožděný motorický vývoj a zda jsou rozdíly v četnosti.

Pro sběr dat jsme použili námi vytvořený dotazník, přestože víme, že standardizovaný dotazník by měl vyšší výpovědní hodnotu, žádný takový jsme v dostupných zdrojích nenašli.

Výsledky částečně potvrdily předpoklady uvedené v teoretické části. Z důvodu nejednotné definice pro stanovení diagnózy se setkáváme s nižší incidencí výskytu glossoptózy a obstrukce horních dýchacích cest, než je výskyt primární anomálie mikrognácie. Tedy tyto 3 modalitty spolu nekorelují jako diagnostické markery pro PRS. Vysoký výskyt je i izolovaného rozštěpu patra, přestože dostupná literatura nám podává různou incidenci od 60% - 90%. Také jsme potvrdili hypotézu o vyšším počtu dětí s opožděným neuromotorickým vývojem u těchto pacientů, obě skupiny měly podobné výsledky i v incidenci. Z toho usuzujeme, že fyzioterapeut by měl být členem

multidisciplinárního týmu, aby mohl průběžně hodnotit vliv obtíží na vývoj motoriky, které ve více jak polovině případů způsobují její opoždění. Přínosem by však byla i možná edukace respiračního handlingu, který nám u pacientů slouží jako metoda k prevenci vzniku pneumonie a napomáhá k lepšímu příjmu potravy a koordinaci sání / polykání / dýchání.

Při porovnání terapeutických přístupů jsme odhalili nejednotnost v použití konzervativních a invazivních metod. Důležité je zde zmínit převážně provedení distrakce mandibuly (MDO). Tento přístup nebyl proveden u dětí v ČR ani u jednoho jedince, na rozdíl od zahraničních, kde se použila u cca 30%. Studie, které se zabývají provedením MDO, resp. srovnáním s jinými technikami mají dobré výsledky, proto by bylo dobré, aby odborníci v rámci multidisciplinárního týmu měli znalosti a dovednosti případně tuto metodu použít, to samé platí pro využití patrových plotének v terapii, kde se vyhneme využití kontroverzní PPT.

Ve druhé části se zabýváme vlivem PRS na celkovou posturu těla u dětí ve věku 4 let. Výzkumem jsme se zabývali na základě studií, které poukazyvaly na výskyt vadného držení těla ve spojitosti s obstrukcí nasopharyngeálního prostoru a / či přítomnosti malokluze. Je to často diskutovaným tématem a výsledky se v těchto studiích liší, není tedy 100% prokázáno, zda tato spojitost existuje. Dalšími podklady, ze kterých vycházíme a naši teorii podporují, jsou z konceptu Castillo Moralese, který se zabývá také znázorněním funkce a jejím ovlivnění vzdálenějších struktur. Poté i tzv. teorie o morfologické integraci, se kterou pracují především osteopaté. Nikdo však zatím specificky nezkoumal přítomnost vadného držení těla ve spojitosti s Pierre Robinovou sekvencí.

Z důvodu toho, že vada je relativně vzácnou vyšetřili jsme pouze 8 pacientů. Pro vyšetření jsme sestavili sadu testů, která nám pomáhala odhalit vadné držení těla. Tyto testy musely být jednoduše proveditelné, protože se pracovalo s dětmi převážně v předškolním věku. Další podmínkou byla možnost provést tento test v domácím prostředí, protože většina vyšetřených pacientů byla z Moravskoslezského kraje a nebylo tak možné požadovat, aby přijeli kvůli vyšetření do Prahy.

Ve vyšetřovaném souboru jsme zjistili odchylky od normálního držení v různých testech u 63 – 75% dětí. Tyto testy spolu navzájem korelovaly u jednotlivých vyšetřovaných pacientů. Usuzujeme, že nejcitlivějším testem bylo hodnocení podle Lomníčka a Jaroše, které na základě obrazového porovnání a popisu odchylek na jednotlivých částech nám ukázalo odchylku u 63% vyšetřovaných dětí, tedy u 5.

Srovnání na základě populační studie „Zdraví dětí 2016“, která hodnotila samostatný výskyt vadného držení těla v dětské populaci a dále pak studovala závislost na hodnotě BMI, nebylo možné statisticky provést z důvodu malého počtu vyšetřených pacientů. Proto jsme se snažili alespoň procentuálně porovnat tento výskyt, kdy nám vyšlo, že pacienti s PRS (63%) mají vyšší incidenci vadného držení těla než normální populace (27%) ve věku 5 let.

Pro porovnání a potvrzení hypotézy o korelaci mezi výskytem námi zhodnoceného VDT a opožděným neuromotorickým vývojem v raném období u vyšetřovaných dětí nemáme dostatek podkladů, přesto 50% dětí s PRS mělo opožděný neuromotorický vývoj a následně i VDT.

Limitem provedení testů i dotazníkové metody bylo subjektivní hodnocení vyšetřujícím, resp. rodičem a malý vzorek dětí, které byly vyšetřeny pro zhodnocení výskytu VDT.

9 ZÁVĚR

Tato práce se věnuje diagnóze Pierre Robinova sekvence a významem fyzioterapie v prognóze pacientů s tímto onemocněním.

Kapitola v teoretické části podává obecné informace o rozštěpových vadách orofaciálního komplexu a to z důvodu toho, že tato diagnóza se kvůli možné přítomnosti izolovaného rozštěpu patra řadí mezi tyto vrozené malformace. Ostatní kapitoly se zabývají definicí, klasifikací a výčtem obtíží spojených s PRS. Dále také možnostmi a postupy v léčbě a to v podobě konzervativních i invazivních postupů, které se však provádějí převážně v zahraničí. Další kapitoly jsou věnované složení multidisciplinárního týmu při léčbě v rozštěpových centrech a v neposlední řadě i rehabilitačním konceptům a metodám, které se ve spojitosti s PRS mohou využít.

Výzkumná část je věnovaná zhodnocení získaných dat dotazníkovou metodou od rodičů dětí s PRS a vyšetření části na přítomnost VDT.

Cílem diplomové práce je představit PRS nejen odborné společnosti, ale i široké veřejnosti a rozšířit o této diagnóze povědomí a podat ucelený přehled o terapii. Také chceme rozpoutat diskuzi o tom, že je nutné na tyto děti pohlížet komplexněji a nezaměřovat se pouze na postižené oblasti, ale i na oblasti, které mohou být kvůli obtížím nějak ovlivněny. Snahou je, aby se PRS začalo věnovat více odborníkům a mohly tak vzniknout i odborné studie v České republice.

Multidisciplinární přístup v rámci velkých center by měl být samozřejmostí, stejně tak jako stálá pozice fyzioterapeuta v tomto týmu a to již od narození, aby bylo možné průběžně sledovat a hodnotit jejich vývoj a prospívání.

Z toho důvodu by měla odborná společnost vyvinout snahu a ochotu čerpat nové informace ze zahraničí, vzdělávat se v nových postupech a metodách a snažit se rozvíjet nové poznatky a vědeckou činnost, tak aby terapie u těchto dětí byla co nejlepší a převážně komplexně zaměřená.

REFERENČNÍ SEZNAM

- Abramowicz, S. et al., 2012. Validation of the GILLS score for tongue-lip adhesion in robin sequence patients. *Journal of Craniofacial Surgery*, 23(2), pp.382–386.
- Adams, A. et al., 2016. Branchial cleft anomalies: a pictorial review of embryological development and spectrum of imaging findings. *Insights into Imaging*, 7(1), pp.69–76.
- Agrawal, K., 2009. Cleft palate repair and variations. *Indian Journal of Plastic Surgery*, 42(3), p.102. Available at: <http://www.ijps.org/text.asp?2009/42/3/102/57197>.
- Al-Attar, H. et al., 2012. Percutaneous gastrostomy tubes in children with Pierre Robin sequence: Efficacy, maintenance and complications. *Pediatric Radiology*, 42(5), pp.566–573.
- Amaddeo, A. et al., 2016. Continuous Positive Airway Pressure for Upper Airway Obstruction in Infants with Pierre Robin Sequence. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 137(2), pp.609–612.
- Ansari, M. et al., 2014. A syndromic form of pierre robin sequence is caused by 5q23 deletions encompassing FBN2 and PHAX. *European Journal of Medical Genetics*, 57(10), pp.587–595.
- Bacher, M. et al., 2011. An oral appliance with velar extension for treatment of obstructive sleep apnea in infants with Pierre Robin sequence. *The Cleft palate-craniofacial journal : official publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*, 48(3), pp.331–6. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20180703>.
- Baciliero, U. et al., 2011. Respiratory distress in Pierre Robin sequence: an experience with mandible traction by wires. *International journal of oral and maxillofacial surgery*, 40(5), pp.464–70. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21237615>.
- Barna, M. et al., 2003. *Manuál k vyšetření pohybovéhoaparátu dítěte v ordinaci praktického dětského lékaře*,
- Barón, O.I., Penarredonda, M.L. & Gómez, O.J., 2018. Pierre Robin Sequence : An Evidence-Based Treatment Proposal. *Craniofacial Surgery*, 29(2), pp.332–338.
- Baxter, D.J.G. & Shroff, M.M., 2011. Developmental maxillofacial anomalies. *Seminars in ultrasound, CT, and MR*, 32(6), pp.555–68. Available at: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0887217111000904>.
- Beaty, T.H., Marazita, M.L. & Leslie, E.J., 2016. Genetic factors influencing risk to orofacial clefts: today's challenges and tomorrow's opportunities. *F1000Research*, 5(0), p.2800. Available at: <https://f1000research.com/articles/5-2800/v1>.
- Boćkowski, L. et al., 2007. Low back pain in school -age children: risk factors, clinical features and diagnostic managment. *Advances in Medical Science*, 52, pp.221–223.
- Breugem, C.C. & Courtemanche, D.J., 2010. Robin Sequence: Clearing Nosologic Confusion. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 47(2), pp.197–200. Available at: <http://www.cpejournal.org/doi/abs/10.1597/08-061.1>.
- Breugem, C.C. & Mink van der Molen, a B., 2009. What is “Pierre Robin sequence”? *Journal of plastic, reconstructive & aesthetic surgery : JPRAS*, 62(12), pp.1555–8. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18977702>.
- Brosch, S. et al., 2006. [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*, 54(10), pp.756–760.

- Broucqsaault, H. et al., 2017. Evaluation of the efficacy of tongue-lip adhesion in Pierre Robin sequence. *European Annals of Otorhinolaryngology, Head and Neck Diseases*, pp.2–5. Available at: <http://dx.doi.org/10.1016/j.anorl.2017.11.002>.
- Buchenau, W. et al., 2016. Functional treatment of airway obstruction and feeding problems in infants with Robin sequence. , pp.1–5.
- Bütow, K.-W., Hoogendijk, C.F. & Zwahlen, R. a, 2009. Pierre Robin sequence: appearances and 25 years of experience with an innovative treatment protocol. *Journal of pediatric surgery*, 44(11), pp.2112–2118. Available at: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2009.04.018>.
- de Buys Roessingh, A.S. et al., 2008. Speech prognosis and need of pharyngeal flap for non syndromic vs syndromic Pierre Robin Sequence. *Journal of Pediatric Surgery*, 43(4), pp.668–674.
- Caillot, A. et al., 2018. Impact of early intravelar veloplasty at six months on mandibular growth in patients with Pierre Robin Sequence. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*.
- Čakrtová, M. et al., 2007. Současné trendy plastické chirurgie v léčbě vrozených vývojových vad. *Pediatric pro praxi*, 8(6), pp.343–346.
- Caouette-Laberge, L., Bayet, B. & Larocque, Y., 1994. The Pierre Robin sequence: review of 125 cases and evolution of treatment modalities. *Plastic and reconstructive surgery*, 93(5), pp.934–42. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8134485>.
- Cascone, P. et al., 2014. Fast and early mandibular osteodistraction (FEMOD) in severe Pierre Robin Sequence. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, 42(7), pp.1364–1370.
- Castillo Morales, R., 2006. *Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje 1. vydání.*, praha: Portál.
- Cielo, C.M. & Marcus, C.L., 2015. Obstructive sleep apnoea in children with craniofacial syndromes. *Paediatric Respiratory Reviews*, 16(3), pp.189–196. Available at: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1526054214001420>.
- Cohen, S.M. et al., 2017. Robin sequence : what the multidisciplinary approach can do. , pp.121–132.
- Cole, A., Lynch, P. & Slator, R., 2008. A new grading of pierre robin sequence. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 45(6), pp.603–606.
- da Costa, A.L. et al., 2018. The effect of mandibular distraction osteogenesis on airway obstruction and polysomnographic parameters in children with Robin sequence. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, 46(8), pp.1343–1347. Available at: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1010518218302786>.
- Cote, A. et al., 2015. Pierre Robin sequence: Review of diagnostic and treatment challenges. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 79(4), pp.451–464.
- Dabadie, A. et al., 2016. Added value of MRI for the prenatal diagnosis of isolated orofacial clefts and comparison with ultrasound. *Diagnostic and Interventional Imaging*, 97(9), pp.915–921. Available at: <http://dx.doi.org/10.1016/j.diii.2015.11.015>.
- Daskalogiannakis, J., Ross, R.B. & Tompson, B.D., 2001. The mandibular catch-up growth controversy in Pierre Robin sequence. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics*, 120(3), pp.280–285.
- David, D.J. et al., 2006. From birth to maturity: A group of patients who have completed their protocol management. Part II. Isolated cleft palate. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 117(2), pp.515–526.

- Dinwiddie, R., 2004. Congenital upper airway obstruction. *Paediatr Respir Rev*, 5(1), pp.17–24. Available at: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=15222950.
- Drago Marquezini Salmen, I.C. & Lazarini Marques, I., 2015. In Situ and Home Care Nasopharyngeal Intubation Improves Respiratory Condition and Prevents Surgical Procedures in Early Infancy of Severe Cases of Robin Sequence. *BioMed Research International*, 2015, pp.1–7. Available at: <http://www.hindawi.com/journals/bmri/2015/608905/>.
- Dušková, M., 2007. *Pokroky v sekundární léčbě nemocných s rozštěpem*, Hradec Králové: Olga Čermáková.
- Eppley, B.L. et al., 2005. The Spectrum of Orofacial Clefting. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 115(7), p.101e–114e. Available at: <http://content.wkhealth.com/linkback/openurl?sid=WKPTLP:landingpage&an=00006534-200506000-00038>.
- Evans, K.N. et al., 2011. Robin sequence: from diagnosis to development of an effective management plan. *Pediatrics*, 127(5), pp.936–948.
- Fajt, M.M., Uk, L.F. & Thomayerova, F., 2004. Dušení při postižení v oblasti horních dýchacích cest u dětí. *Pediatric pro praxi*, 1, pp.1–4.
- Fiala, M. et al., 2017. Rozštěpy rtu a patra - principy primární i následné péče. *Pediatric pro praxi*, pp.297–299.
- Fibrosis, I.P.G. for C., 2009. Physiotherapy for people with Cystic Fibrosis : from infant to adult. , 4. vydání, pp.1–45. Available at: This booklet is available online on www.cfww.org/ipg-cf/.
- Flavell, E.M., Stacey, M.R. & Hall, J.E., 2009. The clinical management of airway obstruction. *Current Anaesthesia & Critical Care*, 20(3), pp.102–112. Available at: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0953711209000295>.
- Friedlová, K., 2007. *Bazální stimulace v základní ošetrovatelské péči* 1. vydání., Praha: Grada Publishing, a. s.
- Gandale, D.C., 2004. *Rehabilitace orofaciální oblasti*, Praha: Grada Publishing, a. s.
- Genther, D.J. et al., 2015. Airway obstruction after lingual frenulectomy in two infants with Pierre-Robin Sequence. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, pp.6–8. Available at: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0165587615003122>.
- Gerzanic, L., Feichtinger, M. & Kärcher, H., 2012. 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. *International Journal of Surgery Case Reports*, 3(12), pp.608–610. Available at: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S2210261212001551>.
- Giudice, A. et al., 2018. Pierre Robin sequence: A comprehensive narrative review of the literature over time. *Journal of Stomatology, Oral and Maxillofacial Surgery*.
- Glynn, F. et al., 2011. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology Pierre Robin sequence : An institutional experience in the multidisciplinary management of airway , feeding and serous otitis media challenges. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 75(9), pp.1152–1155. Available at: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijporl.2011.06.009>.
- Gomes, C.A. et al., 2015. Percutaneous endoscopic gastrostomy versus nasogastric tube feeding for adults with swallowing disturbances. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2015(5).

- Grossman, D.C. et al., 2018. Screening for Adolescent Idiopathic Scoliosis. *JAMA*, 319(2), p.165. Available at: <http://jama.jamanetwork.com/article.aspx?doi=10.1001/jama.2017.19342>.
- Hadadi, A.I. et al., 2017. Congenital anomalies associated with syndromic and non-syndromic cleft lip and palate. *JPRAS Open*, 14, pp.5–15. Available at: <https://doi.org/10.1016/j.jpra.2017.06.001>.
- Hall, J.G., 2010. Importance of muscle movement for normal craniofacial development. *Journal of Craniofacial Surgery*, 21(5), pp.1336–1338.
- Hardwicke, J.T. et al., 2016. Outcomes of Cleft Palate Repair in Patients with Pierre Robin Sequence. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 137(3), pp.927–935. Available at: <http://content.wkhealth.com/linkback/openurl?sid=WKPTLP:landingpage&an=00006534-201603000-00030>.
- Hong, P. et al., 2012. Feeding and mandibular distraction osteogenesis in children with Pierre Robin sequence: a case series of functional outcomes. *International journal of pediatric otorhinolaryngology*, 76(3), pp.414–8. Available at: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0165587611006501>.
- Hovorakova, M. et al., 2006. Origin of the deciduous upper lateral incisor and its clinical aspects. *Journal of dental research*, 85(2), pp.167–71. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16434736>.
- Hovorakova, M. et al., 2005. The developmental relationship between the deciduous dentition and the oral vestibule in human embryos. *Anatomy and Embryology*, 209(4), pp.303–313. Available at: <http://www.scopus.com/inward/record.url?eid=2-s2.0-18744381288&partnerID=40&md5=743243d274b6e940bfb8165e7d547c09>.
- Huynh, N.T., Desplats, E. & Almeida, F.R., 2016. Orthodontics treatments for managing obstructive sleep apnea syndrome in children: A systematic review and meta-analysis. *Sleep Medicine Reviews*, 25, pp.84–94.
- Izumi, K. et al., 2012. Underlying genetic diagnosis of Pierre Robin sequence: retrospective chart review at two children's hospitals and a systematic literature review. *The Journal of pediatrics*, 160(4), p.645–650.e2. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22048048>.
- Jakubec, P., 2006. Cystická fibróza. *Interní Medicína*, (6), pp.235–239.
- Janda V., *Základy kliniky funkčních (neparetických) hybných poruch: Určeno pro rehabilitační pracovníky*, 1984, 1. vydání, Brno, 139 s.
- Kakade, M. et al., 2015. Percutaneous endoscopic gastrostomy (PEG) does not worsen vomiting in children. *Pediatric Surgery International*, 31(6), pp.557–562.
- Kam, K. et al., 2015. Surgical Versus Nonsurgical Interventions to Relieve upper Airway Obstruction in Children with Pierre Robin Sequence. *Can Respir J*, 22(3), pp.171–175.
- Kerekrétiová, A., 2008. *Velofaryngální dysfunkce a palatolalie* 1. vydání., Grada Publishing, a. s.
- Kılıç, S.C., 2014. Pierre Robin sequence from orthodontic and surgical perspective. *World Journal of Stomatology*, 3(4), p.30. Available at: <http://www.wjgnet.com/2218-6263/full/v3/i4/30.htm>.
- Kolář, P., 2002. Vadné držení těla z pohledu posturální ontogeneze, *Pediatric pro praxi*, vol. 3
- Korbmacher, H., Limbrock, J. & Kahl-Nieke, B., 2004. Orofacial development in children with Down's syndrome: 12 years after early intervention with a stimulating plate. *Journal of Orofacial Orthopedics*, 65(1), pp.60–73.

- Küchler, E.C. et al., 2018. Assessing the association between hypoxia during craniofacial development and oral clefts. *Journal of Applied Oral Science*, 26. Available at: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1678-77572018000100456&lng=en&tlng=en.
- Küchler, E.C. et al., 2011. Side of dental anomalies and taurodontism as potential clinical markers for cleft subphenotypes. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 48(1), pp.103–108. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20507240>.
- Laitinen, S.H., Heliovaara, A. & Ranta, R.E., 1997. Craniofacial morphology in young adults with the Pierre Robin sequence and isolated cleft palate. *Acta Odontol Scand*, 55(4), pp.223–228.
- Lee, C. & Doyle, E., 2012. Developmental anatomy of the airway. *Anaesthesia and Intensive Care Medicine*, 13(5), pp.217–219.
- Lidsky, M.E., Lander, T. a & Sidman, J.D., 2008. Resolving feeding difficulties with early airway intervention in Pierre Robin Sequence. *The Laryngoscope*, 118(1), pp.120–123.
- van Lieshout, M.J.S. et al., 2015. Robin sequence: A European survey on current practice patterns. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, 43(8), pp.1626–1631. Available at: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1010518215002346>.
- Liu, J. et al., 2018. Condylar positions before and after bilateral mandibular distraction osteogenesis in children with Pierre Robin sequence. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 47(1), pp.57–63.
- López Konschot, R. & Montalva, F.M., 2014. Comparative Analysis of the Muscular Structures of the Neck in Patients with Pierre Robin Sequence and Patients with Normal Mandibular Growth. , 3(4), pp.47–71.
- Lu, D.W. et al., 2007. The comparative study of craniofacial structural characteristic of individuals with different types of cleft palate. *Annals of Plastic Surgery*, 59(4), pp.382–387.
- Lyons, M., Vlastarakos, P. V. & Nikolopoulos, T.P., 2012. Congenital and acquired developmental problems of the upper airway in newborns and infants. *Early Human Development*, 88(12), pp.951–955.
- Mackay, D.R., 2011. Controversies in the diagnosis and management of the Robin sequence. *Journal of Craniofacial Surgery*, 22(2), pp.415–420.
- Mandell, D.L. et al., 2004. Mandibular distraction for micrognathia and severe upper airway obstruction. *Archives of otolaryngology--head & neck surgery*, 130(3), pp.344–8. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15023845>.
- Marcellus, L., 2001. The infant with Pierre Robin sequence: review and implications for nursing practice. *Journal of pediatric nursing*, 16(1), pp.23–34.
- Marcus, C.L. et al., 2012. Diagnosis and Management of Childhood Obstructive Sleep Apnea Syndrome. *PEDIATRICS*, 130(3), pp.576–584. Available at: <http://pediatrics.aappublications.org/cgi/doi/10.1542/peds.2012-1671>.
- Marques, I.L. et al., 2010. Clinical and fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing in Robin sequence treated with nasopharyngeal intubation: The importance of feeding facilitating techniques. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 47(5), pp.523–529.
- Marques, I.L. et al., 2001. Clinical experience with infants with Robin sequence: A prospective study. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 38(2), pp.171–178.
- Martínez-Ten, P. et al., 2017. The role of 2D/3D/4D ultrasound in the prenatal assessment of cleft lip and palate. In *Prenatal Diagnosis of Orofacial Malformations*. pp. 43–59.

- Martínez Plaza, A. et al., 2015. Changes in airway dimensions after mandibular distraction in patients with Pierre-Robin sequence associated with malformation syndromes. *Revista Española de Cirugía Oral y Maxilofacial (English Edition)*, 37(2), pp.71–79.
- Matějčková, E., 2008. *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.
- McCann, M.E., Greco, C. & Matthes, K. eds., 2018. *Essentials of Anesthesia for Infants and Neonates*, Cambridge University Press. Available at: <https://www.cambridge.org/core/product/identifier/9781107707016/type/book>.
- Medeiros Pereira, L., 2015. Padovan Method As Early Stimulation In Neonatal Intensive Care Unit. *International Archives of Medicine*. Available at: <http://imed.pub/ojs/index.php/iam/article/view/1245>.
- Medeiros Pereira, L. et al., 2015. Padovan Method Of Neurofunctional Reorganization As A Way For Neurological Recovery In Newborns. *International Archives of Medicine*. Available at: <http://imed.pub/ojs/index.php/iam/article/view/1314>.
- Merli, L. et al., 2016. Gastrostomy placement in children: Percutaneous endoscopic gastrostomy or laparoscopic gastrostomy? *Surgical Laparoscopy, Endoscopy and Percutaneous Techniques*, 26(5), pp.381–384.
- Měšťák, J. et al., 2015. *Základy plastické chirurgie 2. vydání.*, Praha: Karolinum.
- Mgr. Neumannová, K.P.D. et al., Doporučený postup plicní rehabilitace. Available at: <http://www.pneumologie.cz/novinka/642/doporuceny-postup-plicni-rehabilitace/>.
- Morice, A. et al., 2018. Predictors of speech outcomes in children with Pierre Robin sequence. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, 46(3), pp.479–484. Available at: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1010518217304250>.
- MRCs, P.W.-Y.L.M.C. et al., 2017. Airway Management in Pierre Robin Sequence: The Vancouver Classification. *plastic surgery*, 25.
- MUDr. Borský, J., 2014. *Nová modifikovaná metoda neonatální operace rozštěpu rtu - disertační práce*, Praha.
- MUDr. Peterka, Miroslav, Ds., 2007. *Klinické a experimentální aspekty orofaciálních rozštěpů - Habilitační práce*,
- Müller-Hagedorn, S. et al., 2017. Treatment of infants with Syndromic Robin sequence with modified palatal plates: a minimally invasive treatment option. *Head & Face Medicine*, 13(1), p.4. Available at: <http://head-face-med.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13005-017-0137-1>.
- Müller, O. & Kolektiv, A., 2014. *Terapie ve speciální pedagogice 2.přepřaco.*, Praha: Grada.
- Murphy, Kieran C., Scambler, P.J., 2010. *Velo-cardio-facial syndrome, EDITED BY KIERAN MURPHY AND PETER SCAMBLER.*, Kieran C a Peter J SCAMBLER. 2010.,
- Murray, J.C., 2002. Gene/environment causes of cleft lip and/or palate. *Clinical genetics*, 61(4), pp.248–256.
- N., V. et al., 2014. Primary aerodigestive presentations of Pierre Robin sequence/complex and predictive factors of airway type and management. *International journal of pediatric otorhinolaryngology*, 78(10), pp.1726–1730. Available at:
- Nagaoka, K. & Tanne, K., 2007. Activities of the muscles involved in swallowing in patients with cleft lip and palate. *Dysphagia*, 22(2), pp.140–144.

- Nassar, E. et al., 2006. Feeding-Facilitating Techniques for the Nursing Infant With Robin Sequence. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 43, No. 1.
- Nespoli, L. et al., 2013. Obstructive sleep apnea syndrome in childhood. *Early Human Development*, 89(SUPPL3).
- Nørholt, S.E. et al., 2011. Complications after mandibular distraction osteogenesis: A retrospective study of 131 patients. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology and Endodontology*, 111(4), pp.420–427. Available at: <http://dx.doi.org/10.1016/j.tripleo.2010.05.050>.
- Nunes da Costa, J. & Matias, J., 2014. Isolated Robin sequence in siblings: review of current concepts. *Journal of plastic, reconstructive & aesthetic surgery : JPRAS*, 67(11), pp.e259-65. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25227330>.
- Opálková, M., Dvořáková, H. & Augustýn, T., 2013. Prevence vadného držení těla u dětí z pohledu fyzioterapeuta. *Česká kinantropologie*, 17(no.4), pp.35–49. Available at: <http://www.ceskakinantropologie.cz/index.php/TestJournal/article/view/340/210>.
- Ostermann, T., Bertram, M. & Bussing, A., 2010. 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 complementary and alternative medicine*, 10, p.10.
- Papoff, P. et al., 2013. Outcomes after tongue–lip adhesion or mandibular distraction osteogenesis in infants with Pierre Robin sequence and severe airway obstruction. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 42(11), pp.1418–1423. Available at: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0901502713010400>.
- Paranaíba, L.M.R. et al., 2010. Cleft lip and palate: Series of unusual clinical cases. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology*, 76(5), pp.649–653.
- Pavlů, D., 2003. *Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody 2*. vydání., Brno: Akademické nakladatelství CERM.
- Peltier, S., 2014. Assessing Anishinaabe children's narratives: An ethnographic exploration of elders' perspectives. *Canadian Journal of Speech-Language Pathology and Audiology*, 38(2), pp.174–193. Available at: <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=psyh&AN=2014-37959-004&site=ehost-live%5Cnsharlapeltier1@gmail.com>.
- Peterka M., Hrudka J., Tvrdek M, Velemínska J., Panczak A., Borsky J., Likovsky Z., P.R., 2012. Extension of orofacial cleft size and gestational bleeding in early pregnancy. *Acta chirurgiae plasticae*, pp.39–44. Available at: http://www.researchgate.net/publication/236137430_Extension_of_orofacial_cleft_size_and_gestational_bleeding_in_early_pregnancy.
- Peterka, M. & Novotná, B., 2010. *Úvod do teratologie: příčiny a mechanismy vzniku vrozených vad*, Praha: Karolinum.
- Peterson - Falzone, S.J. et al., 2016. *The clinician's guide to treating cleft palate speech* 2. vydání., Elsevier Inc.
- Pielou, W.D., 1967. Non-surgical Management. , (1961), pp.20–23.
- Pinto, M.D.B. et al., 2017. Intensive treatment of speech disorders in robin sequence: a case report. *CoDAS*, 29(5), p.e20160084. Available at: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29069271%0Ahttp://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2317-17822017000500400&lng=en&tlng=en.
- Pniak, T. et al., 2012. Obstrukční spánková apnoe a CPAP - má význam řešit nosní průchodnost? *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*, 2, pp.222–226.

- Poets, C.F. et al., 2017. Multicenter study on the effectiveness of the pre-epiglottic baton plate for airway obstruction and feeding problems in Robin sequence. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), p.46. Available at: <http://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-017-0602-8>.
- Poets, C.F. & Bacher, M., 2011. Treatment of Upper Airway Obstruction and Feeding Problems in Robin-Like Phenotype. *The Journal of Pediatrics*, 159(6), pp.887–892. Available at: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0022347611007293>.
- Prado-Oliveira, R. et al., 2015a. Assessment of speech nasality in children with Robin Sequence. *CoDAS*, 27(1), pp.51–57. Available at: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2317-17822015000100051&lng=en&tlng=en.
- Prado-Oliveira, R. et al., 2015b. Assessment of speech nasality in children with Robin Sequence. *CoDAS*, 27(1), pp.51–57. Available at: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2317-17822015000100051&lng=en&nrm=iso&tlng=en.
- Printzlau, A. & Andersen, M., 2004. Pierre Robin Sequence in Denmark: A Retrospective Population-Based Epidemiological Study. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 41(1), pp.47–52.
- Quo, S.D., Pliska, B.T. & Huynh, N., 2017. Oropharyngeal Growth and Skeletal Malformations. *Principles and Practice of Sleep Medicine*, p.1401–1422.e7. Available at: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780323242882001434>.
- Rachmiel, A. & Aizenbud, D., 2013. External vs internal distraction devices in treatment of obstructive sleep apnea in pediatric population. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 42(10), p.1310. Available at: <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>.
- Radhakrishnan, J. & Sharma, A., 2011. Feeding plate for a neonate with Pierre Robin sequence. *Journal of the Indian Society of Pedodontics and Preventive Dentistry*, 29(3), pp.239–243. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21985881>.
- Ramanathan, M. et al., 2015. A new protocol for the management of Robin sequence. *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery, Medicine, and Pathology*, 27(5), pp.665–669. Available at: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S2212555815000071>.
- Rangeeth, B., Reddy, Nv. & Moses, J., 2011. Pierre robin sequence and the pediatric dentist. *Contemporary Clinical Dentistry*, 2(3), p.222. Available at: <http://www.contempclindent.org/text.asp?2011/2/3/222/86467>.
- Rathé, M. et al., 2015. Pierre Robin sequence: Management of respiratory and feeding complications during the first year of life in a tertiary referral centre. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 79(8), pp.1206–1212. Available at: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0165587615002323>.
- Reddy, V.S., 2016a. Evaluation of upper airway obstruction in infants with Pierre Robin sequence and the role of polysomnography - Review of current evidence. *Paediatric Respiratory Reviews*, 17, pp.80–87.
- Reddy, V.S., 2016b. Evaluation of upper airway obstruction in infants with Pierre Robin sequence and the role of polysomnography – Review of current evidence. *Paediatric Respiratory Reviews*, 17, pp.80–87.

- Ren, X.C. et al., 2017. The effects of clinical factors on airway outcomes of mandibular distraction osteogenesis in children with Pierre Robin sequence. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 46(7), pp.805–810.
- Resnick, C.M., 2018. Precise osteotomies for mandibular distraction in infants with Robin sequence using virtual surgical planning. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 47(1), pp.35–43.
- Richman, J.M. & Schutte, B.C., 2017. Face Forward: Gene Variants, Pathways, and Therapies for Craniofacial Anomalies. *Journal of Dental Research*, 96(11), pp.1181–1183. Available at: <http://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0022034517728076>.
- Rutter, M.J., 2006. Evaluation and management of upper airway disorders in children. *Seminars in Pediatric Surgery*, 15(2), pp.116–123.
- Rybinová, K. et al., 2004. Vliv předsunutí mandibuly na průchodnost horních cest dýchacích. *Ortodoncie*, 3, pp.21–28.
- Sadler, T.W., 2011. *Langmanova lékařská embryologie* Překlad 10. M. Grim & O. Naňka, eds., Praha: Grada Publishing, a. s.
- Saltlová, J. & Limbrock, J.G., 2014. Koncept Castillo Moralese v teorii a praxi. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*, 21, pp.236–2349.
- Schoenwolf, G.C. et al., 2015. *Larsen's Human Embryology* 5th ed., Elsevier. Available at: http://www.crossref.org/deleted_DOI.html.
- Scully, C., Langdon, J. & Evans, J., 2011. Marathon of eponyms: 18 Robin sequence. *Oral diseases*, 17(4), pp.443–4. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21470344>.
- Sedaghat, A.R. et al., 2012. Characterization of obstructive sleep apnea before and after tongue-lip adhesion in children with micrognathia. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 49, pp.21–26.
- Sher, A.E., 1992. Mechanisms of airway obstruction in Robin sequence: implications for treatment. *The Cleft palate-craniofacial journal*, 29(3), pp.224–231.
- Shprintzen, R.J., 1992. The Implications of the Diagnosis of Robin Sequence. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 29(3), pp.205–209. Available at: [http://dx.doi.org/10.1597/1545-1569\(1992\)029%3C0205:TIOTDO%3E2.3.CO%5Cn2](http://dx.doi.org/10.1597/1545-1569(1992)029%3C0205:TIOTDO%3E2.3.CO%5Cn2).
- Shprintzen, R.J. & Goldberg, R., 1995. The genetics of clefting and associated syndromes. In *Cleft palate speech management: a multidisciplinary approach*. St. Louis.
- Škodová, E., Jedlička, I. & a kol., 2007. *Klinická logopedie* 2. vydání., Praha: Portal.
- Smith, M.C. & Senders, C.W., 2006. Prognosis of airway obstruction and feeding difficulty in the Robin sequence. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 70(2), pp.319–324. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16112206>.
- Smolíková, L., 2017. Respirační handling - moderní fyzioterapie novorozenců a kojenců. *Umění fyzioterapie - dýchání*, 4.
- Smolíková, L. & Máček, M., 2002. *Fyzioterapie a pohybová léčba u chronické obstrukční plicní nemoci*, Praha: Vltavín.
- Smolíková, L. & Máček, M., 2010. *Respirační fyzioterapie a plicní rehabilitace* 1. vydání., Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotních oborů.
- Sommerlad, B.C., 2003. A technique for cleft palate repair. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 112(6), pp.1542–1548.
- Šonka, K., 2008. Obstrukční spánková apnoe – interdisciplinární přístup Obstructive sleep apnoea – the interdisciplinary approach. *Alergie, supplementum*, 1, pp.59–64.

- Summers, J., Ludwig, J. & Kanze, D., 2014. Pierre Robin Sequence in a Neonate With Suckling Difficulty and Weight Loss. *The Journal of the American Osteopathic Association*, 114(9), pp.727–731. Available at: <http://jaoa.org/article.aspx?doi=10.7556%2Fjaoa.2014.142>.
- Suri, S., Ross, R.B. & Tompson, B.D., 2010. Craniofacial morphology and adolescent facial growth in Pierre Robin sequence. *American journal of orthodontics and dentofacial orthopedics : official publication of the American Association of Orthodontists, its constituent societies, and the American Board of Orthodontics*, 137(6), pp.763–774. Available at: <http://eutils.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/eutils/elink.fcgi?dbfrom=pubmed&id=20685531&retmode=ref&cmd=prlinks%5Cnpapers3://publication/doi/10.1016/j.ajodo.2008.07.020>.
- SZÚ, 2016. *Výsledky studie "Zdraví dětí 2016"*, Available at: <http://www.szu.cz/publikace/studie-zdravi-deti-2016>.
- Tan, T.Y., Kilpatrick, N. & Farlie, P.G., 2013. Developmental and genetic perspectives on pierre robin sequence. *American Journal of Medical Genetics, Part C: Seminars in Medical Genetics*, 163(4), pp.295–305.
- Thouvenin, B. et al., 2013. Developmental outcome in Pierre Robin sequence: a longitudinal and prospective study of a consecutive series of severe phenotypes. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 161A(2), pp.312–319.
- Tovar, J.A., Eizaguirre, I. & Aldazabal, P., 1993. Weilin Wang, Juan A. Tovar, Ihaki Eizaguirre, and Pablo Aldazabal. , 28(8), pp.995–998.
- Varekova, J. & Vojtíková, L., 2016. Hodnocení držení těla v tělovýchovné praxi (1.část). Posouzení stoje aspektů. *Tělesná výchova a sport mládeže*, (May).
- Vatlach, S., Maas, C. & Poets, C.F., 2014. Birth prevalence and initial treatment of Robin sequence in Germany: a prospective epidemiologic study. *Orphanet journal of rare diseases*, 9, p.9. Available at: <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=3899445&tool=pmcentrez&rendertype=abstract>.
- Vysoký, R. & Konečný, P., 2007. Výsledky cílené orofaciální rehabilitace u neurologických pacientů s poruchou artikulace a fonace. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*, 1, pp.18–23.
- Wagener, S. et al., 2003. Management of infants with Pierre Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J*, 40(2), pp.180–185. Available at: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=12605525.
- Wan, T., Chen, Y. & Wang, G., 2015. Do patients with isolated Pierre Robin Sequence have worse outcomes after cleft palate repair : A systematic review *. *British Journal of Plastic Surgery*, 68(8), pp.1095–1099. Available at: <http://dx.doi.org/10.1016/j.bjps.2015.04.015>.
- Wan, T., Wang, G. & Yang, Y., 2014. The nutrition status of mild form Pierre Robin sequence before cleft palate repair: an analysis of 34 cases. *Oral surgery, oral medicine, oral pathology and oral radiology*, 118(1), pp.43–6. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23312544>.
- Wang, G. et al., 2011. Fetal cleft lip with and without cleft palate: Comparison between MR imaging and US for prenatal diagnosis. *European Journal of Radiology*, 79(3), pp.437–442.
- Wilderman, A. et al., 2018. High-Resolution Epigenomic Atlas of Human Embryonic Craniofacial Development. *Cell Reports*, 23(5), pp.1581–1597. Available at: <https://doi.org/10.1016/j.celrep.2018.03.129>.

- Woo, A.S., 2017. Evidence-Based Medicine: Cleft Palate. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 139(1), p.191e–203e.
- Wornom, I.L. et al., 2004. Core Curriculum for Cleft Lip-Palate.
- Yin, N. et al., 2017. A comprehensive scoring system in correlation with perioperative airway management for neonatal Pierre Robin Sequence. , pp.1–10.
- Zdařilová, E. et al., 2002. Techniky plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie při poruchách dýchání u neurologicky nemocných. *Neurologie pro praxi*, 5, pp.267–269.
- Zouňková, P.I. et al., 2012. Následná ambulantní fyzioterapie nezralých dětí. , 13(5), pp.299–303.

Internetové zdroje:

<http://www.nem-km.cz/161-zavedeni-ventilacnich-trubicek-do-bubinku.html>

PŘÍLOHY

Příloha 1: Dotazník

Dotazník pro rodiče s dětmi s Pierre Robinovou sekvencí (PRS)

Tento dotazník byl vytvořen jako příloha k diplomové práci: Význam fyzioterapie v prognóze pacientů s Pierre Robinovou sekvencí. Byl sestaven za účelem zhodnocení dostupnosti léčby a informovanosti rodičů o různých možnostech a léčebných postupech. Vyplnění dotazníku je anonymní a dobrovolné.

Děkujeme za vyplnění.

Datum narození dítěte:

Pohlaví dítěte:

1. Dítě mělo po porodu, případně stále má (zaškrtněte i více možností):
 - a. mikrognácie – malá spodní čelist
 - b. glossoptóza – zapadající jazyk
 - c. rozštěp patra
 - d. obstrukce horních dýchacích cest, spánkové apnoe, chrápe
 - e. gastroesofageální reflux
 - f. poruchy sluchu
 - g. problémy s řečí
 - h. problémy s příjmem potravy

2. Kdy byla u dítěte provedena plastická operace patra, resp. na kdy (vztaženo k věku dítěte) se plánuje provedení plastiky? (popište k věku dítěte v měsících).

věk dítěte:

3. Jaký postup byl zvolen při léčbě, zaškrtněte prosím (i více odpovědí)
 - a. polohování na břicho
 - b. nutnost užití CPAP (pozitivní přetlak – maska)
 - c. zavedení tracheostomie
 - d. distrakce mandibuly
 - e. glossopexie – přišití jazyka ke rtu
 - f. zavedení NPA (zavedení trubičky pro přemostění dýchacích cest)
 - g. zavedení nasogastrické sondy (sonda pro výživu vedená přes nos)
 - h. zavedení PEGu (gastrostomie – přístup pro výživu)
 - i. terapie pomocí patrových plotének
 - j. dechová rehabilitace /respirační fyzioterapie
 - k. orofaciální terapie a jiná fyzioterapeutická péče
 - l. logopedická péče
 - m. ortodontická péče
 - n. jiné: (doplňte) _____

4. Lišil se nějak pohybový/ neuromotorický vývoj u dítěte?
 - a. ano
 - b. ne

5. Pokud se lišil motorický vývoj, podstoupilo dítě nějakou rehabilitační léčbu / fyzioterapii?
 - a. ano
 - b. ne

6. Bylo dítě vyšetřeno ve spánkové laboratoři kvůli obtížím s dechovými funkcemi?
 - a. ano
 - b. ne
 - c. nemělo problémy s dechem

7. Pomocí čeho a jestli vůbec se monitorovaly dechové funkce u dítěte?
 - a. baby on-line: deska, která se vkládá pod matraci
 - b. monitoring pomocí (pulzního) oxymetru – sycení tkáně kyslíkem
 - c. žádné, dechové problémy nemělo
 - d. jiná možnost: (doplňte) _____

8. Kde se Vaše dítě převážně léčí/bylo léčeno? Uved'te město: _____

Příloha 2: Informovaný souhlas – vzor

INFORMOVANÝ SOUHLAS

Jméno a příjmení dítěte:

Datum narození:

E-mail:

Udělují souhlas na dobu trvání výzkumu se zpracováváním osobních údajů svého dítěte výše a se zpracováním dat, které byly odebrány v rámci vyšetření mého dítěte. Tyto údaje budou dále zpracovány **dle zákona o Ochraně osobních údajů a Nařízení (EU) 2016/679 (GDPR)** se zachováním přísné anonymity.

V dne

Jméno a příjmení zákonného zástupce:

Podpis: