

Novorođenče s rascjepom usne i nepca - aspekti primaljske skrbi

Radić, Magdalena

Undergraduate thesis / Završni rad

2023

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Split / Sveučilište u Splitu**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:176:720195>

Rights / Prava: [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-11-20**

Repository / Repozitorij:



Sveučilišni odjel zdravstvenih studija
SVEUČILIŠTE U SPLITU

[Repository of the University Department for Health Studies, University of Split](#)



UNIVERSITY OF SPLIT



SVEUČILIŠTE U SPLITU
Podružnica
SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA
PRIJEDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ
PRIMALJSTVO

Magdalena Radić

**NOVOROĐENČE S RASCJEPOM USNE I NEPCA –
ASPEKTI PRIMALJSKE SKRBI**

Završni rad

Split, 2023.

SVEUČILIŠTE U SPLITU
Podružnica
SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA
PRIJEDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ
PRIMALJSTVO

Magdalena Radić

**NOVOROĐENČE S RASCJEPOM USNE I NEPCA –
ASPEKTI PRIMALJSKE SKRBI**

**NEWBORN WITH CLEFT LIP AND PALATE – ASPECTS
OF MIDWIFERY CARE**

Završni rad / Bachelor's Thesis

Mentor:

Doc. dr. sc. Anet Papazovska Cherepnalkovski, dr. med

Split, 2023.

TEMELJNA DOKUMENTACIJSKA KARTICA

ZAVRŠNI RAD

Sveučilište u Splitu
Sveučilišni odjel zdravstvenih studija
Preddiplomski sveučilišni studij primaljstvo

Znanstveno područje: biomedicina i zdravstvo
Znanstveno polje: kliničke medicinske znanosti

Mentor: Doc. dr. sc. Anet Papazovska Cherepnalkovski, dr. med.

NOVOROĐENČE S RASCJEPOM USNE I NEPCA – ASPEKTI PRIMALJSKE SKRBI

Magdalena Radić, 211157

Sažetak:

Cilj ovoga rada bio je istražiti koliko je djece rođeno s rascjepom usne i/ili nepca u petogodišnjem razdoblju od 2018. do 2022. godine u Splitsko-dalmatinskoj županiji. Rezultati su obuhvaćali porođajnu težinu, porođajnu dužinu, spol djeteta, dob majke, redosljed trudnoće, Apgar score u 1. i 5. minuti, tip rascjepa, opsežnost rascjepa te dodatne anomalije. Sedamnaestero djece liječeno je na Zavodu za neonatologiju Klinike za ženske bolesti i porode, KBC Split. Koristila se medicinska dokumentacija djece s rascjepima iz arhive Klinike za ženske bolesti i porode Split. Rezultati istraživanja ukazuju na to da je od 21 273 djece koja su rođena od 2018. do 2022. godine u Splitu, 0,07% rođeno s rascjepom usne i/ili nepca. Učestalost rascjepa usne i/ili nepca je bila veća kod muške novorođenčadi, nego kod ženske. Najčešća pridružena anomalija kod rascjepa bila je otvoreni foramen ovale, dok se kao najrjeđa anomalija izdvojila atrezija anusa s perianalnom fistulom. Od ostalih anomalija kod djece s rascjepima izdvajaju se Pierre Robin sindrom i atrijalni septalni defekt.

Ključne riječi: anomalije; rascjep nepca; rascjep usne

Rad sadrži: 29 stranica, 14 slika, 19 literaturnih referenci

Jezik izvornika: hrvatski jezik

BASIC DOCUMENTATION CARD

BACHELOR THESIS

University of Split
University Department for Health Studies
Bachelor of Midwifery

Scientific area: biomedicine and health care

Scientific field: clinical medical sciences

Mentor: Doc. dr. sc. Anet Papazovska Cherepnalkovski, dr. med.

NEWBORN WITH CLEFT LIP AND PALATE – ASPECTS OF MIDWIFERY CARE

Magdalena Radić, 211157

Summary:

The aim of this study was to investigate the number of children born with cleft lip and/or palate in a five-year period from 2018 to 2022 in Split-Dalmatia County. The results included birth weight, birth length, sex of the child, age of the mother, order of pregnancy, Apgar score at the 1st and 5th minute, type of cleft, extent of cleft and additional anomalies. Seventeen children were treated at the Department of Neonatology, Clinic for Gynecology and Obstetrics, University Hospital Split. The medical documentation of children with clefts was used from the archives of the Clinic for Gynecology and Obstetrics Split. The results of the research indicate that of the 21 273 children who were born from 2018 to 2022 in Split, 0.07% were born with a cleft lip and/or palate. The frequency of cleft lip and/or palate was higher in male newborns than in female. The most common associated anomaly was patent foramen ovale, while the rarest anomaly was anal atresia with a perianal fistula. Other anomalies in children with clefts included Pierre Robin syndrome and atrial septal defect.

Keywords: anomalies; cleft palate; cleft lip

Thesis contains: 29 pages, 14 pictures, 19 references

Original in: Croatian

SADRŽAJ

Sažetak:	I
Summary:	II
1. UVOD	1
1.1. PODJELA RASCJEPa USNE I NEPCA	1
1.2. ETIOLOGIJA	3
1.3. RIZIČNI ČIMBENICI	3
1.4. PATOGENEZA	4
1.5. PRENATALNA DIJAGNOZA I KIRURŠKE METODE LIJEČENJA	5
1.6. PREVENCIJA RASCJEPa NEPCA I USNE	7
1.7. EDUKACIJA RODITELJA O HRANJENJU DJETETA	8
2. CILJ RADA	10
3. IZVORI PODATAKA I METODE	11
3.1. ISPITANICI	11
3.2. METODE	11
3.3. Statistička obrada	11
4. REZULTATI	12
5. RASPRAVA	21
6. ZAKLJUČAK	23
7. LITERATURA	24
8. ŽIVOTOPIS	27

1. UVOD

1.1. PODJELA RASCJEPA USNE I NEPCA

Postoje različite klasifikacije rascjepa usne i nepca. Većina ih je klasificirana prema anatomiji defekta. Rascjep usne nastaje zbog zatajenja razvoja medijalnog nosa i gornje čeljusti koji se spajaju između 4. i 6. tjedna fetalnog razvoja. Rascjep nepca rezultira kada se lijevo i desno nepce ne uspijevaju uzdignuti i spojiti u središnjoj liniji između 8. do 12. tjedna fetalnog razvoja. Rascjep usne i nepca može se pojaviti u kombinaciji, kao izolirana anomalija, ili kao dio sindroma, a može zahvatiti jednu ili obje strane lica (jednostrano ili obostrano) (1). Jednostrani rascjepi češći su na lijevoj strani, dok je u obostranom rascjepu lijevi opsežniji. Ozbiljnost svakog rascjepa je također promjenjiv i može biti potpuni ili nepotpuni rascjep (2).



Slika 1. Rascjep nepca

Izvor: Zavod za neonatologiju, Klinika za ženske bolesti i porode, KBC Split

Nesindromski rascjep usne je češći od sindromskog rascjepa usne, čineći 60% do 70% svih rascjepa usne. Vrlo bitnu ulogu u nastanku ima više gena koji zajedno djeluju s čimbenicima okoliša. Sindromski rascjepi pojavljuju se kao dio kliničke prezentacije određenih kromosomskih sindroma, mendelskih poremećaja, sindroma uzrokovanih djelovanjem teratogena te nekategoriziranih sindroma. One čine od 30% do 40% orofacijalnih rascjepa. U nekim slučajevima se rascjepi javljaju uz kromosomske aberacije, kao što su trisomije 13. i 18. kromosoma. Najvažniji sindromi povezani s rascjepom usne i nepca su: van der Woudeov sindrom, Sticklerov sindrom, orofaciogigitalni sindrom I. i II. i EEC sindrom (3).



Slika 2. Rascjep usne i nepca uz pridruženu anomaliju lica

Izvor: Zavod za neonatologiju, Klinika za ženske bolesti i porode, KBC Split

Postignut je napredak u genetskoj determiniranosti rascjepa i u vezi s pitanjima koja se odnose na prenatalnu skrb (1).

Česta stanja koja se javljaju kod djece s orofacijalnim rascjepima su poteškoće sa sluhom, poremećaji govora i jezika, abnormalnosti srednjeg uha, psihosocijalni problemi i abnormalnosti zuba. Tipično, djeca s ovim poremećajima trebaju multidisciplinarnu skrb od rođenja do odrasle dobi i imaju veći morbiditet i mortalitet tijekom života od nezahvaćenih pojedinaca (4).

1.2. ETIOLOGIJA

Rascjepi usne i nepca česte su urođene anomalije i mogu se pojaviti kao izolirane, nesindromske anomalije ili kao dio Mendelovih sindroma. Opis orofacijalnih rascjepa kao sindromski obično se temelji na prisutnosti dodatnih fizičkih ili kognitivnih abnormalnosti. Identificirano je najmanje 275 sindroma u kojima je rascjep primarno obilježje. Oni su uzrokovani mutacijom jednog genetskog lokusa, kromosomskim abnormalnostima ili teratogenima. Od opisanih sindroma, 75% ima poznati genetski uzrok, uključujući stotine sindroma zbog Mendelovog nasljeđa na jednom genetskom lokusu.

Postoji značajna fenotipska raznolikost kod pojedinaca s ovim urođenim manama i članovima njihovih obitelji: od subkliničkih fenotipova do povezanih sindromskih značajki. To odražava utjecaj mnogih gena koji doprinose etiologiji ovih poremećaja. Identifikacija ovih gena i lokusa rezultat je desetljeća istraživanja korištenjem različitih genetskih pristupa. Nedavno je postignut značajan napredak zahvaljujući napretku u tehnologijama sekvenciranja i genotipizacije, prvenstveno korištenjem sekvenciranja cijelog egzoma i studija povezanosti cijelog genoma (5).

1.3. RIZIČNI ČIMBENICI

Nekoliko čimbenika može povećati vjerojatnost da dijete razvije rascjep usne i rascjep nepca, uključujući:

1. **Obiteljsku povijest.** Roditelji s obiteljskom poviješću rascjepa usne ili nepca suočeni su s većim rizikom da dobiju dijete s rascjepom. Ako je jedan od roditelja rođen s rascjepom usne ili nepca, šanse da dobije dijete s rascjepom su oko 2% do 8%. Ako je u obitelji rođeno dijete s rascjepom, izgledi su oko 4% za dobivanje još jednog djeteta s rascjepom. Također, rođaci prvog stupnja imaju najveći rizik za rođenje djeteta s rascjepom te taj rizik pada s padom stupnja srodnosti (6).

2. **Korištenje određenih lijekova.** Žene koje su uzimale određene lijekove za liječenje epilepsije tijekom prvog tromjesečja trudnoće kao što su topiramat ili valproična kiselina, imaju povećani rizik od rađanja djeteta s rascjepom usne sa ili bez rascjepa nepca.

3. **Pušenje.** Žene koje puše tijekom trudnoće imaju veću vjerojatnost da će roditi dijete s orofacijalnim rascjepom.

4. **Konzumiranje alkohola** tijekom trudnoće.

5. **Dijabetes** kod žene dijagnosticiran prije trudnoće povećava vjerojatnost rađanja djeteta s rascjepom (7).

Stoga, preferira se multifaktorijalni model nasljeđivanja u kojem genetski čimbenici djeluju u interakciji s okolinskim čimbenicima. Ovi kombinirani čimbenici kompliciraju genetsku analizu nesindromskih oblika rascjepa (8).

1.4. PATOGENEZA

Orofacijalni rascjepi nastaju zbog zatajenja normalnih kraniofacijalnih razvojnih procesa. Pravilan razvoj lica zahtijeva koordinaciju složenog niza događaja i uključuje rast stanica, migraciju, diferencijaciju i apoptozu. Razvoj lica počinje u 4. tjednu gestacije kada stanice neuralnog grebena migriraju i tvore pet facijalnih primordija: frontonazalno izbočenje, uparene mandibularne nastavke i uparene maksilarne nastavke. Nakon što se formiraju facijalne izbočine, nosne plakode invaginiraju kako bi formirale medijalni i lateralni nosni nastavak. Tijekom 6. i 7. tjedna gestacije, lateralni nosni nastavak se stapa s maksilarnim nastavkom i zatim s medijalnim, tvoreći gornju usnu i primarno nepce.

Neuspjeh u rastu ili spajanju ovih procesa rezultira orofacijalnim rascjepom koji zahvaća gornju usnicu, alveolu i/ili primarno nepce. Sekundarno nepce počinje se razvijati u 7. tjednu embriogeneze kada se nepčane police pojavljuju kao izdanci iz maksilarnih nastavaka. Nepčane ploče u početku rastu okomito duž stranica jezika u razvoju, ali se kasnije podižu u vodoravni položaj kako se jezik spljošti. Kontinuirani rast dovodi do susreta nepčanih ploča na srednjoj liniji nakon čega slijedi spajanje duž epitela medijalnog ruba. Uspješno spajanje sekundarnog nepca rezultira potpunim odvajanjem nosne i usne šupljine. Rascjepi nepca mogu nastati zbog neuspjeha u bilo kojem od nekoliko koraka uključujući elevaciju nepčanih ploča, migraciju ili fuziju (4).

1.5. PRENATALNA DIJAGNOZA I KIRURŠKE METODE LIJEČENJA

Prenatalni ultrazvuk može dijagnosticirati većinu rascjepa usne jer rascjepi uzrokuju fizičke promjene na licu fetusa, ali se ipak i dalje značajan dio rascjepa otkriva tek nakon rođenja. Kada se rascjep dijagnosticira za vrijeme trudnoće, to daje roditeljima vrijeme za emotivnu pripremu za rođenje djeteta s rascjepom i edukaciju o liječenju i brizi za dijete (9). Izolirani rascjep nepca (bez rascjepa usne) otkriva se u samo 7% fetusa s tim stanjem tijekom prenatalnog ultrazvuka jer ga je teško vidjeti. Ako rascjep nije otkriven ultrazvukom prije rođenja, fizikalnim pregledom usta, nosa i nepca može se dijagnosticirati rascjep usne ili nepca nakon rođenja.

Većina liječnika otkrije rascjep usne u 20-tjednom ultrazvuku (anatomski pregled), koji se radi između 18. i 22. tjedna trudnoće. Može se otkriti već nakon 12 tjedana trudnoće (6). Pružatelji zdravstvenih usluga zajedno rade na izradi plana skrbi zbog brojnih zdravstvenih i medicinskih problema povezanih s rascjepom usne ili nepca. Liječenje obično počinje u djetinjstvu i često se nastavlja u ranoj odrasloj dobi.

Članovi tima za rascjep usne i nepca uključuju: kirurga koji procjenjuje i izvodi potrebne operacije na usni ili nepcu, pedijatra primarne zdravstvene zaštite, ortodonta za ispravljanje i repozicioniranje zuba, stomatologa ili pedijatrijskog stomatologa za obavljanje rutinskog

pregleda zuba, protetičara za izradu umjetnih zuba i zubnih aparata, logopeda za procjenu problema s govorom i hranjenjem, otorinolaringologa, plastičnog kirurga, oralnog kirurga, audiologa za provjeru i praćenje sluha, socijalnog radnika/psihologa za podršku obitelji i bilježenje problema prilagodbe (10).

Liječenje rascjepa usne i nepca ovisi o opsegu rascjepa, dobi djeteta i drugim posebnim potrebama ili zdravstvenim stanjima. Kirurški zahvat se izvodi u bolnici, a dijete dobiva anesteziju pa tijekom zahvata spava.

Popravak rascjepa usne može zahtijevati jednu ili dvije operacije. Prva operacija obično se događa između 3 i 6 mjeseci djetetova života. Ovom operacijom zatvara se usna dojenčeta. Drugi operativni zahvat, ako je potreban, obično se radi kada dijete navrší 6 mjeseci. Operacija rascjepa usne ostavlja mali ružičasti ožiljak koji bi s vremenom trebao postati manje vidljiv kako dijete raste.



Slika 3. Kirurška metoda liječenja rascjepa usne

Izvor: <https://i.oldmedic.com/img/conditions/496/treatment-----cleft-lip-and-palate.jpg>

Nekoliko tehnika mogu poboljšati ishode popravka rascjepa usne i nepca ako se koriste na odgovarajući način prije operacije. Oni su neinvazivni i drastično mijenjaju oblik

djetetovih usana, usta i nosa, a to su: režim lijepljenja usana može suziti prazninu u djetetovom rascjepu usne, nosna lopatica pomaže u formiranju pravilnog oblika djetetova nosa, uređaj za nazalno alveolarno oblikovanje može se koristiti kao pomoć oblikovanja tkiva usana u pogodniji položaj.

Popravak rascjepa nepca izvodi se nakon 12 mjeseci i stvara funkcionalno nepce te smanjuje šanse da se tekućina razvije u srednjem uhu. Kako bi se spriječilo nakupljanje tekućine u srednjem uhu, djeci s rascjepom nepca obično su potrebne posebne cjevčice postavljene u bubnjiće kako bi se pomoglo drenaži tekućine, a njihov sluh treba provjeravati jednom godišnje.

Do 40% djece s rascjepom nepca treba daljnje operacije kako bi poboljšali svoj govor. Logoped procjenjuje govor između 4. i 5. godine života, pritom se može koristiti endoskop (laringoskop) za provjeru pokreta nepca i grla. Ako je potrebna operacija za poboljšanje govora, ta se operacija obično izvodi oko 5. godine života (6).

1.6. PREVENCIJA RASCJEP A NEPCA I USNE

Rođenje djeteta s rascjepom usne i/ili nepca predstavlja traumatski događaj za roditelje. Prvi korak u primarnoj prevenciji je analiziranje čimbenika rizika koji su povezani s rascjepom. Preventivne mjere uključuju promjenu životnog stila majke, kao što su poboljšanje prehrane, izbjegavanje alkohola, određenih lijekova te pušenja. Važna je i opća svijest o profesionalnim, društvenim te ostalim čimbenicima rizika (11). Dodatak multivitamina u ranoj trudnoći je jedan od čimbenika za smanjenje rizika od rascjepa. Međutim, još uvijek nisu u potpunosti razvijene mjere prevencije za sprječavanje rizika od nastanka rascjepa zbog nedovoljno objašnjenog mehanizma normalnog razvoja orofacijalnog područja (12).

1.7. EDUKACIJA RODITELJA O HRANJENJU DJETETA

Roditelji djece s orofacijalnim rascjepima često su izloženi stresnim stanjima i zabrinutostima povezane s dijagnozom njihova djeteta. Jedan od njih je teškoća hranjenja djeteta, naročito ako je to prvo dijete. Oni prolaze kroz veliki emocionalni i psihički teret, stoga je važna uloga primalje da roditeljima da jasna objašnjenja kako hraniti svoje dijete. Hranjenje, osim što je izuzetno važno u životu svakog novorođenčeta, vrijeme je kada se uspostavlja posebna veza između majke i djeteta, a roditeljima djece s orofacijalnim rascjepima hranjenje je najveći izazov. Rascjepi usana i nepca kod većine roditelja izazivaju zabrinutost zbog gušenja, nemogućnosti dojenja, dehidracije djeteta, poteškoća u koordinaciji disanja i gutanja tijekom hranjenja te produljenog hranjenja (13). Međutim, uz primjenu odgovarajućih smjernica, hranjenje može biti poboljšano i pojednostavljeno. S obzirom na varijabilnost poteškoća, prilagodbe procesa hranjenja moraju biti individualizirane i temeljene na potrebama svakog djeteta (14).

Jedna od prilagodbi je korištenje specijaliziranih bočica i duda za ovu populaciju koje imaju specifične karakteristike i oblike koji omogućuju uspješnije hranjenje. Iako uvelike olakšavaju proces hranjenja, treba naglasiti da se ne bi trebali koristiti kod svakog djeteta s rascjepom (13).



Slika 4. Specijalizirana duda za djecu s rascjepima

Izvor:

https://www.nuk.co.uk/media/catalog/product/cache/6e52544b8ee3e88f38ba4d7d8ec4239b/n/u/nuk_gaumenspaltsauger_1_l.png

Proces hranjenja je uspješniji s namjenskom bočicom (savitljiva bočica, mekana duda i produžni otvor na dudi). Postoje četiri karakteristike duda za rascjepe: fleksibilnost, veličina, oblik i veličina otvora na dudi. Modifikacijom navedenih karakteristika može se utjecati na uspješnost procesa hranjenja, a prilagodba bočice ili dudice ovisi o sposobnosti djeteta da koordinira sisanje, gutanje i disanje (15).

2. CILJ RADA

Glavni cilj ovoga istraživačkog rada je prikazati rascjepe usne i/ili nepca novorođenčadi hospitalizirane na Zavodu za neonatologiju u KBC Split u periodu od 2018.-2022.godine i statistički obraditi ključne perinatalne parametre. Parametri koji se obrađuju su: porođajna težina, porođajna dužina, spol djeteta, dob majke, redoslijed trudnoće, Apgar score u 1. i 5. minuti, tip rascjepa, opsežnost rascjepa te dodatne anomalije i stanja.

3. IZVORI PODATAKA I METODE

3.1. ISPITANICI

U ovom su istraživanju ispitanici novorođenčad s rascjepom usne i/ili nepca koja su hospitalizirana na Zavodu za neonatologiju Klinike za ženske bolesti i porode, KBC Split u razdoblju od 2018.-2022.godine.

3.2. METODE

Za istraživanje je korišten neonatološki Protokol iz kojeg su izvučeni podatci o novorođenčadi s rascjepima usne i nepca na Zavodu za neonatologiju Klinike za ženske bolesti i porode, KBC Split. Dobili smo podatke o dobi majke, redosljedu trudnoće, porođajnoj težini i duljini, spolu djeteta, Apgar score-u u 1. i 5. minuti, vrsti rascjepa te dodatnim anomalijama tijekom petogodišnjeg razdoblja (2018.–2022.). Provedba istraživanja je odobrena od strane Etičkog povjerenstva KBC-a Split.

3.3. Statistička obrada

Podatci su obrađeni u programu Microsoft Excel metodom deskriptivne statistike.

4. REZULTATI

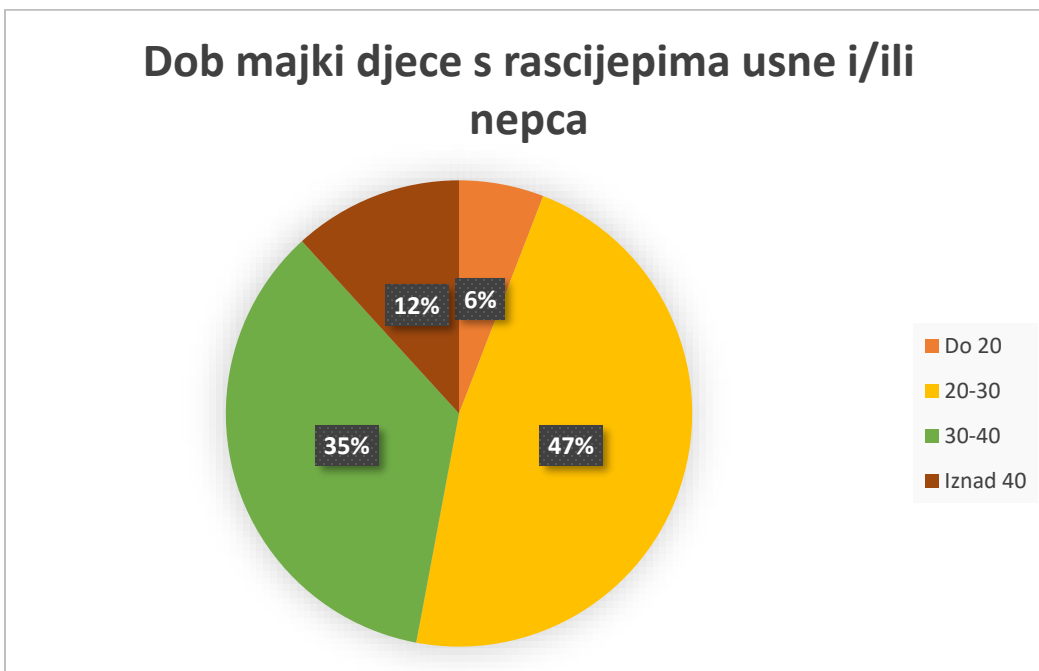
Iz neonatoloških protokola su prikupljeni podatci o novorođenčadi s rascjepima na Zavodu za neonatologiju Klinike za ženske bolesti i porode, KBC Split u razdoblju od 2018. do 2022. godine. U tom periodu ukupno je bilo 17 novorođenčadi s rascjepima.

U tablici 1. je prikazano da je u razdoblju od 2018. do 2022. godine u Splitu ukupno rođeno 21 273 djece, od kojih je 3 576 primljeno na Zavod za neonatologiju. Od 3 576 djece, 17 ih je imalo rascijepjeno nepce i/ili usnu.

Tablica 1. Ukupan broj djece rođene u Splitu, ukupan broj djece hospitalizirane na Zavodu za neonatologiju te ukupan broj djece s rascjepima na Zavodu za neonatologiju Klinike za ženske bolesti i porode, KBC Split u razdoblju od 2018.-2022. godine

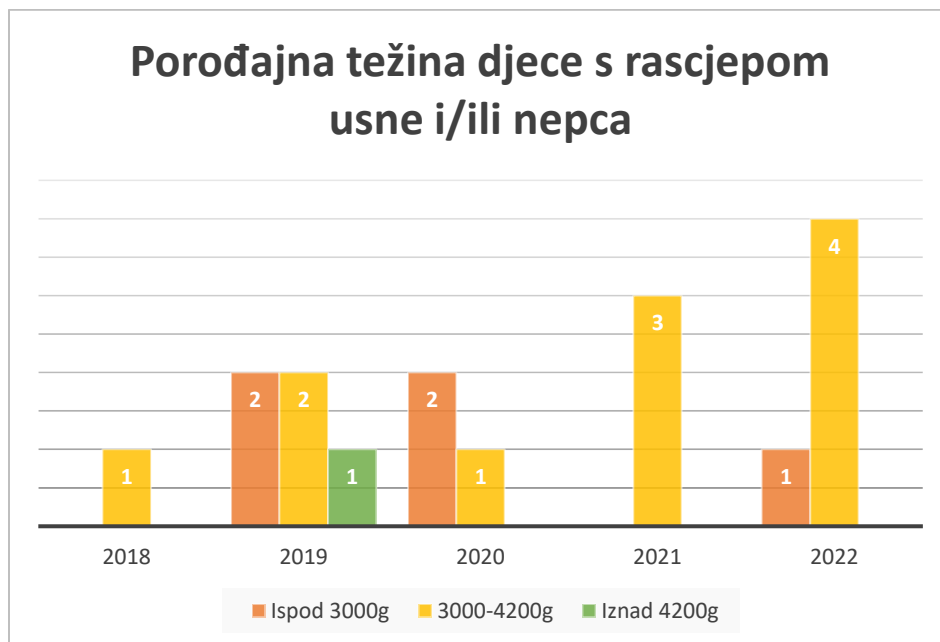
Kalendarska godina	Ukupan broj rođene djece	Ukupan broj djece na neonatologiji	Djeca s rascjepima
2018.	4401	821	1
2019.	4295	750	5
2020.	4172	633	3
2021.	4410	701	3
2022.	3995	671	5
Ukupno	21 273	3 576	17

Na slici 5. prikazana je raspodjela po dobi majki djece s rascjepima usne i/ili nepca, može se vidjeti da je od ukupno 17 djece s rascjepima, 6% majki imalo manje od 20 godina, 47% je bilo u dobi od 20-30 godina, 35% između 30-40 godina te 12% majki iznad 40 godina (Slika 5).



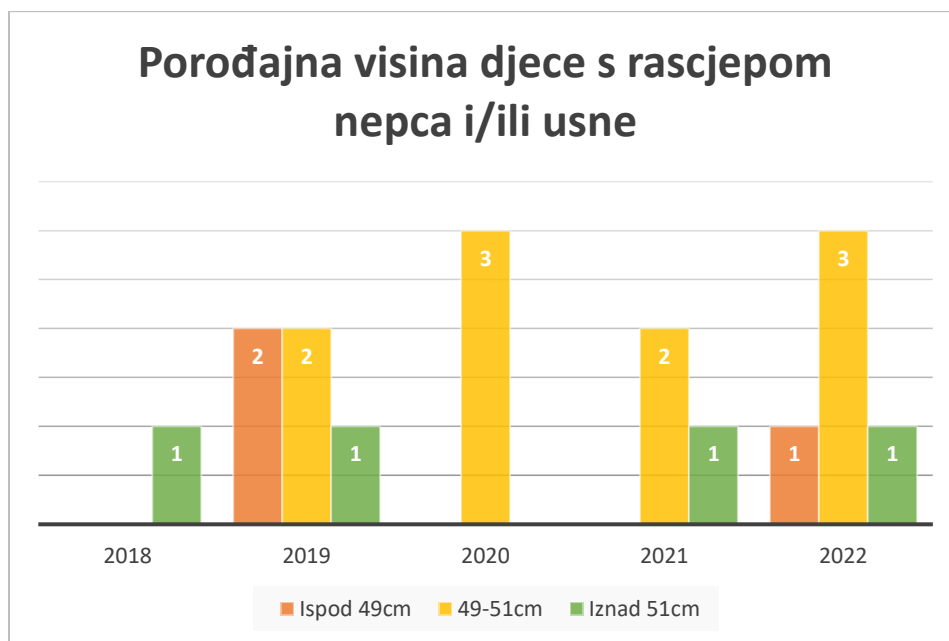
Slika 5. Dob majki djece s rascjepima nepca i/ili usne

Slika 6. prikazuje porođajnu težinu djece s rascjepom usne i/ili nepca tijekom petogodišnjeg razdoblja (2018.-2022. godine). Statistika pokazuje da je najveći broj djece, točnije njih 11, rođeno u optimalnom rasponu tjelesne težine koji iznosi 3000-4200g. Petero djece je rođeno ispod donje granice optimalnog raspona tjelesne težine (<3000g), dok je 2019. godine rođeno samo jedno dijete iznad gornje granice optimalnog raspona tjelesne težine (>4200g) (Slika 6).



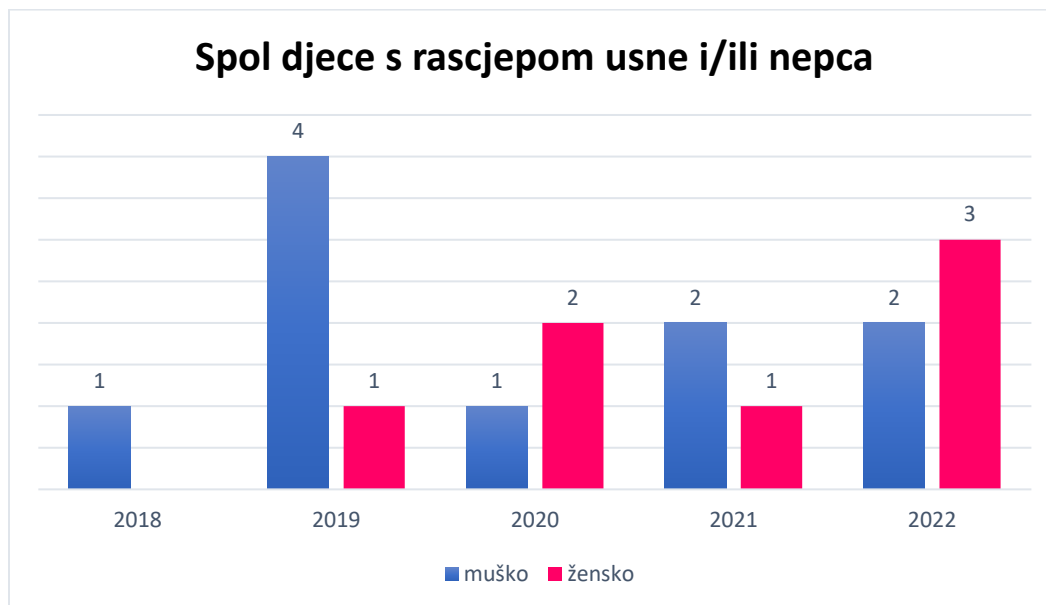
Slika 6. Porodajna težina djece s rascjepom usne i/ili nepca

Kako je prikazano na slici 7., od 2018. do 2022. godine najveći broj djece, odnosno njih 10, ima optimalan raspon visine koji iznosi 49-51 cm. Troje djece s rascjepom usne i/ili nepca ima visinu ispod 49cm, a čak njih četvero je visoko iznad 51cm (Slika 7).



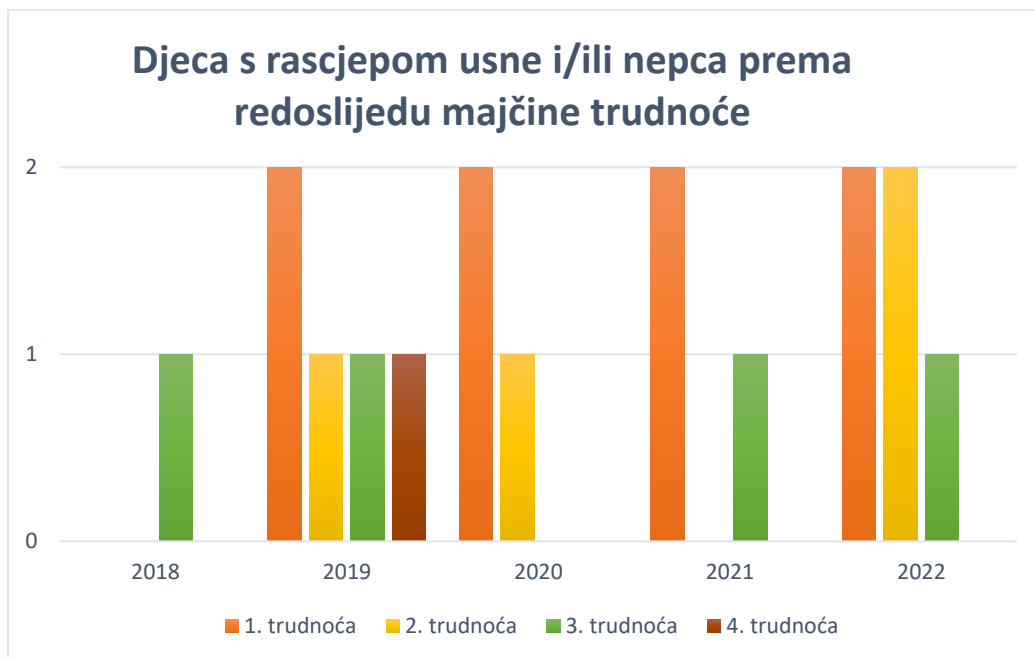
Slika 7. Porodajna visina djece s rascjepom nepca i/ili usne

Tijekom prikupljanja podataka o spolu djece s rascjepom usne i/ili nepca, može se vidjeti da prevladava muški spol sa ukupno njih 10, naspram ženskog spola sa njih 7 u periodu od 2018. do 2022. godine (Slika 8).



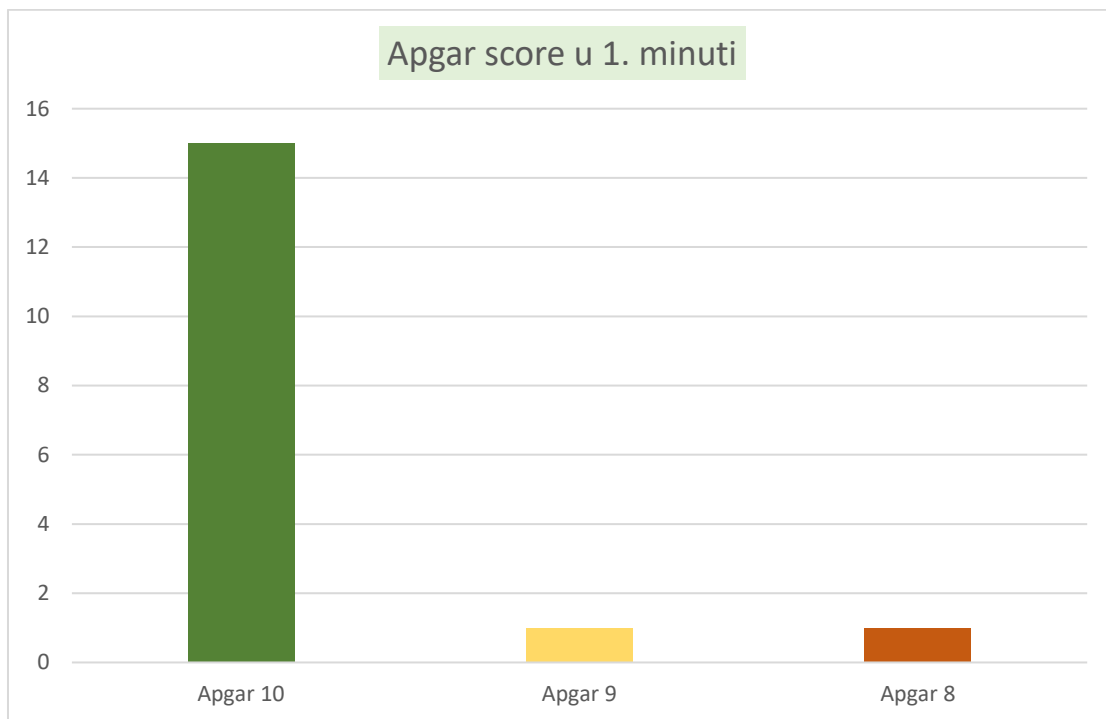
Slika 8. Spol djece s rascjepom usne i/ili nepca

Analizirajući podatke o redosljedu majčine trudnoće djece s rascjepom usne i/ili nepca, zaključilo se da je najveći broj djece iz prve trudnoće, čak njih 8 od 17. Zatim, po četvero djece je rođeno u drugoj i trećoj trudnoći, a samo jedno dijete s rascjepom je iz četvrte trudnoće (Slika 9).



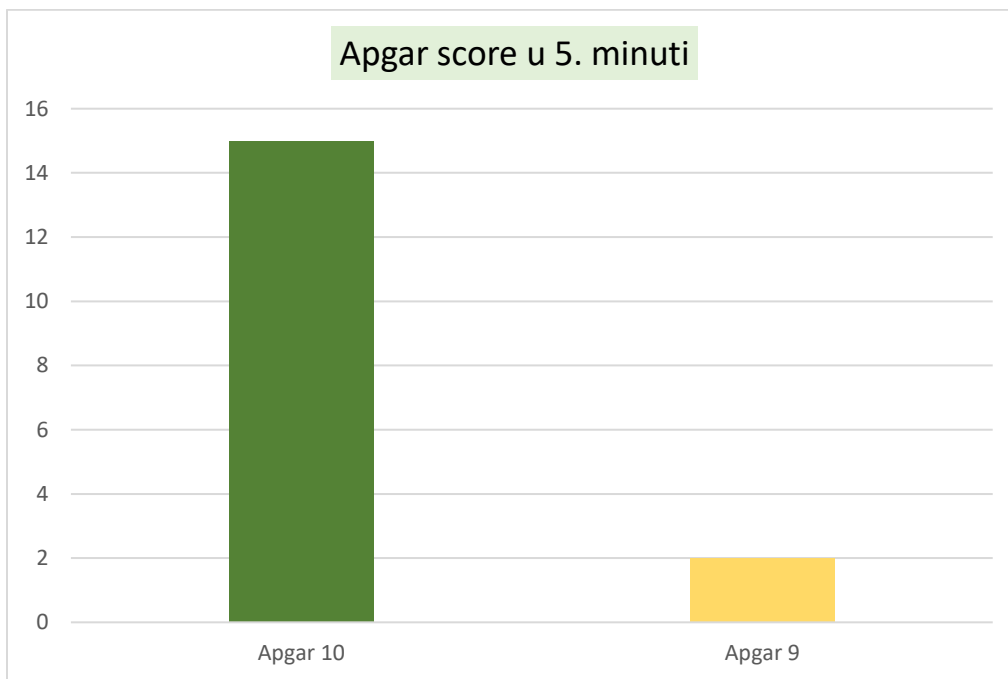
Slika 9. Djeca s rascjepom usne i/ili nepca prema redoslijedu majčine trudnoće

Apgar score opisuje stanje novorođenčeta neposredno nakon rođenja, u 1. i 5. minuti. Vrlo je jednostavan sustav za procjenu vitalnosti. Procjenjuje se boja kože, puls, refleksna podražljivost, mišićni tonus i disanje. Svaki od navedenih parametara se boduje skalom od 0-2, što znači da je maksimalan broj bodova 10. U procjeni Apgar scora u ovom istraživanju, u 1. minuti života, 15-ero djece imalo je Apgar 10, dok je po 1 dijete imalo Apgar 9 te Apgar 8 (Slika 10).



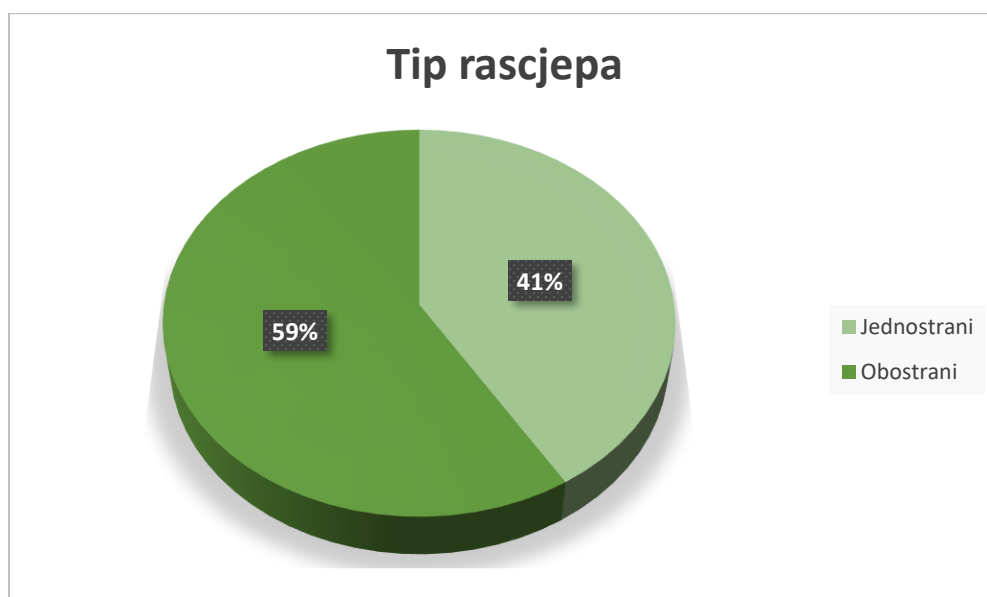
Slika 10. Apgar score u 1.minuti u razdoblju od 2018.-2022. godine

U procjeni Apgar scora u 5. minuti, zaključuje se da je 15-ero djece imalo Apgar 10, a samo njih dvoje je imalo Apgar 9 (Slika 11).



Slika 11. Apgar score u 5. minuti u razdoblju od 2018.-2022. godine

Prema tipu rascjepa, na prikazanoj slici može se vidjeti da je prevladao broj obostranih rascjepa koji iznosi 59%, a broj jednostranih rascjepa iznosi 41% (Slika 12).



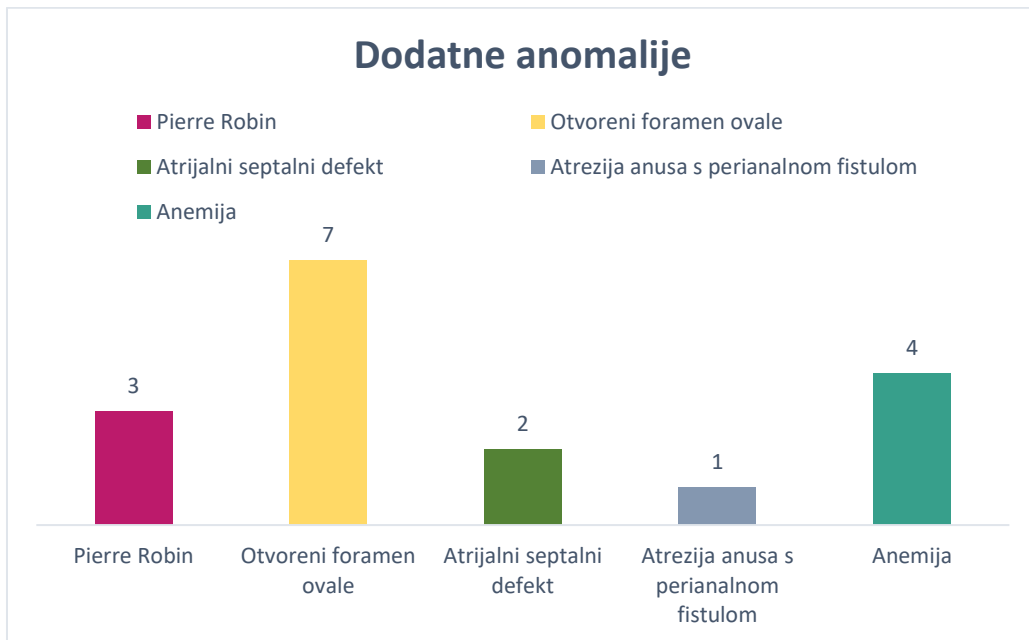
Slika 12. Tip rascjepa (jednostrani/obostrani)

Prema opsežnosti rascjepa, najveći broj djece, njih 47% je rođeno sa rascjepom nepca, slijede djeca rođena sa rascjepom usne i nepca sa 29%, a djeca rođena sa rascjepom usne te sa rascjepom usne i alveolarnog grebena zauzimaju po 12% (Slika 13).



Slika 13. Opsežnost rascjepa (rascjep usne, rascjep usne i alveolarnog grebena, rascjep nepca i rascjep usne i nepca)

Tijekom petogodišnjeg razdoblja izolirano je 5 pridruženih stanja u sklopu rascjepa usne i/ili nepca. Najčešće anomalije su bile: Pierre Robin sindrom, atrijalni septalni defekt, otvoreni foramen ovale i atrezija anusa s perianalnom fistulom te anemija kao dodatno stanje. Od navedenih anomalija, najviše djece je imalo otvoreni foramen ovale. Otvoreni foramen ovale je prijelazna srčana anomalija koju karakterizira perzistentni fetalni otvor na razini atrijalnog septuma. Među najrjeđim anomalijama našla se atrezija anusa, što znači urođena neprohodnost analnog otvora. Otkriva se fizikalim pregledom (Slika 14).



Slika 14. Dodatne anomalije (Pierre Robin sindrom, otvoreni foramen ovale, atrijalni septalni defekt, atrezija anusa s perianalnom fistulom te anemija)

5. RASPRAVA

Retrospektivno istraživanje obuhvaćalo je 21 273 djece koji su rođeni u razdoblju od 2018. do 2022. godine u Splitu i predstavljaju ukupni broj rođene djece u Splitsko-dalmatinskoj županiji. Od tog broja sedamnaestero djece rođeno je s rascjepom usne i/ili nepca, što znači da je učestalost rascjepa usne i/ili nepca 0,07%. Prema studiji iz Sjedinjenih Američkih Država (SAD), korišteni su podatci iz 2016. i 2017. godine, gdje je od 6 251 308 živorođenih, 2984 (0,05%) imalo je rascjep usne sa ili bez rascjepa nepca, a 1180 (0,02%) imalo je samo rascjep nepca. Također, primanje pomoći u okviru posebnog programa dopunske prehrane za žene, dojenčad i djecu bilo je povezano samo s rascjepom nepca. Prema podacima iz SAD-a, kod muškog spola pušenje duhana u prvom tromjesečju i gestacijski dijabetes kod majke bili su povezani s rascjepom usne sa ili bez rascjepa nepca, a kod ženskog spola pušenje duhana prije trudnoće i infekcije majke tijekom trudnoće bili su povezani samo s rascjepom nepca (16).

Istraživanjem koje je provedeno u Indiji 2001. godine u državi Andhra Pradesh utvrđeno je da je stopa rađanja rascjepa 1,09 na svakih 1000 živorođene djece (17). Ovo je istraživanje pokazalo da su 65% djece rođene s rascjepima muškog spola, što je vrlo slično s podacima iz naše studije gdje je 59% djece s rascjepom muškog spola. Distribucija vrste rascjepa u Andhra Pradesh-u pokazala je da je najveći broj djece imalo rascjep usne i nepca (64%), 33% ih je imalo samo rascjep usne, 2% izolirani rascjep nepca i 1% rijetke kraniofacijalne rascjepe (17). Naše istraživanje pokazalo je različitu distribuciju rascjepa, zapravo najčešći je bio rascjep nepca (u 47%), zatim rascjep usne i nepca u 33%, izolirani rascjep usne te rascjep usne i alveolarnog grebena u po 12%. Stoga možemo zaključiti da je u našoj županiji bilo najviše djece s rascjepom nepca, dok je u indijskoj državi Andhra Pradesh-u najveći broj djece sa rascjepom usne i nepca. Prema podacima o tipu rascjepa može se vidjeti da je 59% djece u našem istraživanju imalo obostrani rascjep, a u istraživanju Srinivas Gosla Reddya i suradnika iz 2010. godine je jednostrani rascjep usne nađen u 79% bolesnika (17).

Povećana učestalost orofacijalnih rascjepa povezana je s pokazateljima nižeg socioekonomskog statusa, pritom su različiti pokazatelji povezani s različitim fenotipovima

rascjepa. Značajno je da je rana prenatalna njega bila značajna u zaštiti od razvoja rascjepa usne sa ili bez rascjepa nepca.

Podatci iz europskog registra kongenitalnih anomalija i blizanaca (EUROCAT) od 30 registara u 16 europskih zemalja identificiranih od 1980. do 1996. godine obuhvaćali su 3852 slučaja rascjepa nepca. Uočene su značajne razlike u prevalenciji u Europi između registara i zemalja. Ukupno 2112 (54,8%) slučajeva rascjepa nepca pojavilo se kao izolirano, 694 (18,0%) bilo je povezano s drugim defektima kao što su višestruke kongenitalne anomalije, a 1046 (27,2%) bilo je u prepoznatim stanjima. Zabilježena je specifična povezanost s defektima neuralne cijevi u nekim registrima. Razlike utvrđene u Europi (prevalencija, spol, povezane anomalije) mogu se samo djelomično objasniti metodološkim razlozima jer su svi registri dijelili zajedničku metodologiju za utvrđivanje i prikupljanje slučajeva (18).

Studijom iz cijele Hrvatske su obuhvaćena djeca rođena u razdoblju od 1. siječnja 1988. godine do 31. prosinca 1998. od majki sa stalnim mjestom boravka u Hrvatskoj (19). U promatranih 11 godina ukupno je rođeno 525 298 živorođene djece. Uvidom u medicinsku dokumentaciju novorođenčadi iz neonatoloških centara, te u medicinsku dokumentaciju centara koji provode kirurški tretman djece s orofacijalnim rascjepom, evidentirano je 903- oje djece rođene s rascjepom, od kojih su 24-ero bili blizanci (2,65%). Incidencija za navedeno razdoblje bila je 1,71/1000 ili 1/581. Izdvajanjem "sindromskih" rascjepa, dobivena je incidencija "nesindromskih" od 1,56/1000 ili 1/641. Promatrajući odvojeno rascjep usne s rascjepom nepca ili bez njega i izolirani rascjep nepca, incidencija je 1,05/1000 za rascjep usne s rascjepom nepca ili bez njega, odnosno 0,66/1000 za izolirani rascjep nepca. Prikazano po regijama, najviša incidencija orofacijalnih rascjepa bila je zabilježena u srednjoj Hrvatskoj (1,88/1000), a najniža u Lici i u sjevernom Primorju (0,91/1000). Od ukupnoga broja djece zahvaćenih rascjepom 56,4% bilo je muškog spola i 43,6% ženskog, što predstavlja odnos 1,29:1. Veći broj muških pacijenata evidentiran je za rascjep usne sa/ili bez rascjepa nepca, a rascjep nepca je češće evidentiran u ženskoj populaciji (19).

6. ZAKLJUČAK

Ovim istraživanjem zaključujemo je da je od ukupnog boja rođene djece u periodu od 2018. do 2022. godine na Klinici za ženske bolesti i porode, KBC Split, njih 17 rođeno s rascjepom usne i/ili nepca, dakle incidencija rascjepa u petogodišnjem periodu za Splitsko-dalmatinsku županiju je 0.07%. Daljnjom obradom podataka, dokazalo se da je najveći broj majki koje su bile uključene u istraživanje bilo u mlađoj životnoj dobi između 20 do 30 godina, dakle životna dob majke nije značajno utjecala na pojavu rascjepa. Najveći broj djece rođen je u optimalnom rasponu porođajnih težina i visina. Učestalost rascjepa usne i/ili nepca je bila veća kod muške novorođenčadi, nego kod ženske. Polovina djece s rascjepima usne i/ili nepca bila su iz prve trudnoće. Sustav za procjenu vitalnosti, Apgar score, u 1. i 5. minuti je kod 15 djece s rascjepima iznosio 10 te samo dvoje djece su imali Apgar 8 ili 9, što sugerira da sama anomalija nije značajno utjecala na vitalnost po porodu. U više od polovice djece s rascjepom usne i/ili nepca, rascjep je bio obostrani, čak 59%. Ostalih 41% su bila djeca s jednostranim rascjepom. Prema opsežnosti rascjepa, pokazalo se da je najzastupljeniji rascjep nepca (u 47% djece), zatim rascjep usne i nepca (u 29%), a zatim izolirani rascjep usne i rascjep usne i alveolarnog grebena sa po 12%. Prikupljeni su podatci o dodatnim anomalijama i stanjima koje su se javile uz rascjep usne i/ili nepca, a to su: Pierre Robin sindrom, otvoreni foramen ovale, atrijalni septalni defekt, atrezija anusa s perianalnom fistulom te anemija. Najčešća anomalija među njima bila je otvoreni foramen ovale, a jedna od rijetkih koja se pojavila u sklopu rascjepa je atrezija anusa s perianalnom fistulom.

7. LITERATURA

1. Garfinkle JS, Grayson BH. Cleft Lip and Palate: Nasoalveolar Molding [Internet]. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* (pristupljeno 12. veljače 2023). Dostupno na: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780323608268000055>.
2. Delaš T. RASCJEPI USNE I NEPCA [Diplomski rad]. Split: Sveučilište u Splitu, Medicinski fakultet; 2014 [pristupljeno 13.02.2023.] Dostupno na: <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:171:126064>.
3. Škrinjarić I. Orofacijalna genetika. Zagreb: Školska knjiga; 2005. str. 409-4
4. Geneser MK, Allareddy V. Cleft Lip and Palate [Internet]. Available online 8 December 2020, Version of Record 8 December 2020 (pristupljeno 13.02.2023). Dostupno na: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780323608268000055>.
5. Leslie EJ, Marazita ML. Genetics of cleft lip and cleft palate. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2013 Nov;163C(4):246-58. doi: 10.1002/ajmg.c.31381. Epub 2013 Oct 4. PMID: 24124047; PMCID: PMC3925974.
6. Mai CT, Isenburg JL, Canfield MA, Meyer RE, Correa A, Alverson CJ, Lupo PJ, Riehle-Colarusso T, Cho SJ, Aggarwal D, Kirby RS. National population-based estimates for major birth defects, 2010–2014. *Birth Defects Research*. 2019; 111(18): 1420-1435.
7. Honein MA, Rasmussen SA, Reefhuis J, Romitti P, Lammer EJ, Sun L, Correa A. Maternal smoking, environmental tobacco smoke, and the risk of oral clefts. *Epidemiology* 2007;18:226–33.
8. Dixon MJ, Marazita ML, Beaty TH, Murray JC. Cleft lip and palate: understanding genetic and environmental influences. *Nat Rev Genet*. 2011 Mar;12(3):167-78. doi: 10.1038/nrg2933. PMID: 21331089; PMCID: PMC3086810.
9. Ensing S, Kleinrouweler CE, Maas SM, Bilardo CM, Van der Horst CMAM, Pajkrt E. Influence of the 20-week anomaly scan on prenatal diagnosis and management of fetal facial clefts. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2014;44:154-9. doi: 10.1002/uog.13291.

10. American Society of Plastic Surgeons, Cleft Lip and Cleft Palate Repair (mrežne stranice). [pristupljeno 23.04.2023.] Dostupno na: <https://www.plasticsurgery.org/reconstructive-procedures/cleft-lip-and-cleft-palate-repair>
11. Silberstein E, Silberstein T, Elhanan E, Bar-Droma E, Bogdanov-Berezovsky A, Rosenberg L. Epidemiology of cleft lip and palate among Jews and Bedouins in the Negev. *IMAJ*. 2012;14:378-81
12. Dixon MJ, Marazita ML, Beaty TH Murray JC. Cleft lip and palate: synthesizing genetic and environmental influences. *Not Rev Genet*. 2011;12(3):167-78
13. Blaži D, Knežević D, Zglavnik I. Načini hranjenja i roditeljska zabrinutost kod djece s različitim vrstama orofacijalnih rascjepa. *Logopedija* [Internet]. 2020 [pristupljeno 20.02.2023.];10(1).
14. Gailey, D.G. (2016). Feeding Infants With Cleft and the Postoperative Cleft Management. *Oral and Maxillofacial Surgery Clinics of North America*, 28, 2, 153-159. doi: 10.1016/j.coms.2015.12.003
15. Gailey DG. Feeding Infants with Cleft and the Postoperative Cleft Management Internet. Available online 23 June 2016, Version of Record 23 June 2016 (pristupljeno 16.02.2023). Dostupno na: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1042369915001429?via%3Dihub>
16. Vu GH, Warden C, Zimmerman CE, Kalmar CL, Humphries LS, McDonald-McGinn DM, Jackson OA, Low DW, Taylor JA, Swanson JW. Poverty and Risk of Cleft Lip and Palate: An Analysis of United States Birth Data. *Plast Reconstr Surg*. 2022 Jan 1;149(1):169-182. doi: 10.1097/PRS.00000000000008636. PMID: 34936619; PMCID: PMC8691162.
17. Reddy SG, Reddy RR, Bronkhorst EM, Prasad R, Ettema AM, Sailer HF, Bergé SJ. Incidence of cleft Lip and palate in the state of Andhra Pradesh, South India. *Indian J Plast Surg*. 2010 Jul;43(2):184-9. doi: 10.4103/0970-0358.73443. PMID: 21217978; PMCID: PMC3010780.

18. Calzolari E, Rubini M, Neville AJ, Bianchi F. EUROCAT and Orofacial Clefts: The Epidemiology of Orofacial Clefts in 30 European Regions [Internet]. European Surveillance of Congenital Anomalies [pristupljeno 28.04.2023.]. Dostupno na: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/eurocat-pub-docs/Special-Report-Orofacial-Clefts.pdf>
19. Magdalenić-Meštrović M, Bagatin M, Poje Z. Incidencija orofacijalnih rascjepa u Hrvatskoj od godine 1988. do 1998.. Acta stomatologica Croatica [Internet]. 2005 [pristupljeno 28.04.2023.];39(1):53-60. Dostupno na: <https://hrcak.srce.hr/889>

8. ŽIVOTOPIS

Osobni podatci

Ime i prezime: Magdalena Radić

e-mail: magdalenaradic13@gmail.com

Datum rođenja: 30.05.2001.

Mjesto rođenja: Split

Obrazovanje

2020.-2023. Sveučilišni odjel zdravstvenih studija Split, Primaljstvo

2016.-2020. Zdravstvena škola Split, Farmaceutski tehničar

2007.-2016. Osnovna škola "Petar Berislavić" Trogir

Dodatne informacije

Poznavanje engleskog jezika

Položena "B" kategorija za voditelja brodice