

Az ajak- és szápadhasadékos gyermekek gondozása a háziiorvosi gyakorlatban

Hirschberg Jenő

THE SIGNIFICANCE OF THE CARE OF CHILDREN WITH CLEFT LIP AND PALATE IN THE GENERAL PRACTICE

Az ajak- és a szápadhasadék (összefoglaló nevén: archasadék) a gyakori és torzító rendellenességek közé tartozik. Sikeres megoldásának alapfeltétele a kezelés korai elkezdése és egy olyan tapasztalt munkacsoport, amelyben a terápia során érdekelt minden szakma – sebészet, fül-orr-gégészet, orthodontia, logopédia – képviselői közreműködnek; a szülők és a háziorvos együttműködése is nélkülözhetetlen. A szerző 45 év alatt munkatársával mintegy 3500 archasadékos beteg több mint 6000 műtétet végzett, és évi 60-70, hasadék nélküli szápad-elégtelenségben szenvedő gyermeket gondozott. Tapasztalatai és nemzetközi irodalmi ismeretei alapján dolgozatában összefoglalja az archasadékok etiológiáját, kialakulásának mechanizmusát, ismerteti a fellépő tüneteket és a funkcionális következményeket, valamint mindezek sebészi és konzervatív megoldásának általa ajánlott módzatait. Magyarországon jelenleg 500 éveszülésre jut egy archasadékos csecsemő. Biztos megelőzés nincs, a hasadékképződés ismételt fellépő, 5-6%-os kockázata folsav adagolásával felére csökkenthető.

Az ajakplasztika általánosan elfogadott időpontja a csecsemő három hónapos kora. A szápadműtét egy vagy két szakaszban végezhető, de a lágy szápadot a beszéd kialakulása előtt mindenképpen zárni kell. A logopédiai kezelést akkor célszerű elkezdeni, ha a beszédzavar már nyilvánvaló, és a gyermek a logopédussal együttműködik. Ha a beszédterápia nem eredményes, öt éves korban garatszűkítő műtét ajánlott. A fogszabályozás a vegyes fogazat korában indul, nagyobb orrkorrekcióra csak a pubertás után kerülhet sor.

Pusztán a hasadék miatt a gyermek nem aspirál; a szoptatás nagyon előnyös és legtöbbször keresztülvihető. Az archasadékosoknál gyakori fülpanasz és hallászavar miatt rendszeres halláskontroll indokolt. A várható kimenetelről, a prognózisról, az ellátás menetéről a szülőket írásos útmutatóval célszerű ellátni, amelyből a háziorvos is kellően tájékozódhat.

The cleft lip and palate (i.e. facial cleft) is a frequent and distorting abnormality. The basics of the successful management are the early introduction of therapy and a well-trained team with all relevant specialists included (surgeon, otolaryngologist, orthodontist, speech therapist) as well as good collaboration with the parents and general practitioners being also an important factor. The author with his co-workers has performed more than 6000 surgeries in about 3500 children with facial cleft in the last 45 years and has treated 60-70 patients annually with velopharyngeal insufficiency without cleft. According to his experience and international data he summarizes the etiology, pathomechanism of facial clefts and discusses its symptoms, functional consequences and the surgical and conservative solutions are suggested. The recent Hungarian prevalence is 1:500. Specific prevention does not exist, the 5-6% recurrent cleft risk may be decreased to half by administration of folic acid. The generally accepted timing of the lip plasty is the 3-month age. The palatoplasty may be performed in one or two stages, but closure of the velum should be made before the development of speech by all means. The logopedic treatment (speech therapy) should be started, if the speech disorder is already obvious and the child is able to cooperate with the speech therapist. If conservative therapy is unsuccessful, (velo)pharyngoplasty is proposed at the age of 5. The orthodontic treatment should begin in mixed dentition, major nose correction and oral surgery are allowed only after puberty. Just because of a cleft the infant does not aspirate, the breastfeeding is beneficial and could be performed in most cases. Regular hearing control is recommended because of frequent ear and hearing problems. It is suggested to provide the parents with written instruction about outcome, prognosis and timetable of management, which could be helpful also for the general practitioners.

**ajakhasadék, szápadhasadék,
szápad-elégtelenség,
gondozás, háziorvos**

**cleft lip, cleft palate,
velopharyngeal insufficiency,
care, general practitioner**

dr. Hirschberg Jenő (levelezési cím/correspondence):
Fővárosi Önkormányzat, Budai Gyermekkorház, Fül-Orr-Gégészeti és Bronchológiai Osztály/
Buda Children's Hospital, ENT and Bronchological Department;
1026 Budapest, Bólyai u. 5-9. E-mail: hirschberg@freestart.hu

Érkezett: 2004. június 22. Elfogadva: 2004. augusztus 3.

Az ajak- és a szápadhasadék (összefoglalóan archasadék) a gyakori és torzító fejlődési rendellenességek közé tartozik. Az érintett gyermek sokszor csúfolódás tárgya, és lehetőségei későbbi életében is korlátozottabbak hasonló korú társainál. Életminőségét tovább ronthatja a népi szóhasználat: még ma is sok helyütt nyúlszájúnak, farkastorkúnak nevezik az archasadékkal születetteket. Határozottan tiltakoznunk kell e megbélyegző kifejezések ellen, és minden érdekelten biztosítanunk kell arról, hogy a mai korszerű módszerekkel már igen szép kozmetikai és funkcionális eredmények érhetőek el. Az optimális eredmény elérésének alapfeltétele a kezelés korai elkezdése, valamint egy tapasztalt munkacsoport által végzett ellátás és gondozás. A gondozás a születés pillanatától kezdődik, és a hasadékkal született személy társadalmi beilleszkedéséig tart: folyamatos, rendszeres ellenőrzéseket jelent. A csoportmunkában különböző szakmájú orvosok – operáló sebész, fogszabályozó orvos, fül-orr-gégész-foniáter, genetikus, gyermekorvos –, logopédus és pszichológus vesz részt, de a sikeres ellátásban nélkülözhetetlen a szociális munkás, illetve a védőnő, a szülők és a háziorvos közreműködése is. A szülők, nevelők

A zárt és a nyílt orrhangzós beszédet a háziorvos is differenciálhatja, a könnyen és gyorsan elvégezhető Czermak-féle tükörpróba segítségével.

legtöbbször a gyermek-, illetve a háziorvost keresik fel aggodalmaikkal és problémáikkal; fontos tehát, hogy a háziorvos is tisztában legyen a kezelés alapelveivel, valamint a szülők részéről leggyakrabban felmerülő kérdésekkel:

- Miért született „így” a gyermek?
- Hová fordulhatnak tanácsért, hol végzik a kezelést?
- Vállalhatnak-e újabb terhességet?
- Tud-e majd a gyermek szopni, nyelni – nem fog-e megfulladni –, s később tud-e beszélni?
- Hány műtetre van szükség, s mi ezek kockázata?
- Milyen eredmények várhatók a kezelés során?
- Milyen gyakran kell ellenőrzésre járniuk, mikor és hová?
- Kaphatnak-e anyagi támogatást, jár-e felemelt családi pótlék és meddig?

Az archasadékok gyakorisága

Az archasadékok előfordulásának gyakorisága emberfajtánként változik. Az afrikai származású egyedek esetében ritkább, az ázsiai népcsoportban és Izland zárt lakosságában gyakoribb a prevalencia, mint a kaukázusi népcsoportban. Nemzetközi adatok szerint a gyakoriság 0,45–3,62‰ közötti (1). Magyarországon az incidencia 2,02‰: minden 500 élve született csecsemő közül egy esetben fordul elő valamiféle archasadék (2). Az ajakhasadék szápadhasadékkal vagy a nélkül (cleft lip/palate, CL/P) aránya 1,05‰, az izolált szápadhasadék (cleft palate, CP) 0,42‰-ben fordul elő. A rit-

kább formák (rejtett hasadékok) aránya elenyésző, ugyanakkor nem kevés a szindrómák, szekvensek és a többszörös rendellenességek előfordulása (0,46‰). Az Online Mendelian Inheritance on Man (OMIM) adatbank nyilvántartása szerint ma már 236 jól körülhatárolható szindróma esetében fordul elő ajak- vagy szápadhasadék (3). Az ajak- és szápadhasadék fiúknál, a különálló szápadhasadék lányok esetében gyakoribb. Bal oldali elváltozás – még nem tisztázott okok miatt – gyakrabban alakul ki. A jelenlegi hazai születésgyakoriság ismeretében Magyarországon – az enyhébb elváltozásokat is beleértve – évente mintegy 200–250 hasadékos gyermek születésével kell számolnunk.

Saját tapasztalataink alapját az ajak-, illetve szápadhasadékosok, valamint a szápad-elégtelenségben (velopharyngealis insufficiencia, VPI) szenvedők kezelésével és gondozásával 45 év során szerzett gyakorlat, a – több hazai és külföldi orvostudományi társaságban viselt különféle tisztségeink révén szerzett – nemzetközi ismeret adja. A fenti idő alatt munkatársaimmal mintegy 3500 archasadékos gyermek több mint 6000 műtétet végeztünk, ezenkívül évente 60–70 hasadék nélküli szápad-elégtelenségben szenvedő beteget vizsgáltunk. Eredményeinket, megfigyeléseinket több összefoglaló közleményben publikáltuk (4–7); jelen dolgozatban elsősorban a háziorvos számára is jelentős kérdéseket, tennivalókat kívánom összefoglalni.

Etiológia

Az ajak- és a szápadhasadék úgy alakul ki, hogy a magzati élet során az arc-, illetve szápadnyúlványok nem egyesülnek, nem csontosodnak össze. Ha a záródási zavar a terhesség ötödik-hetedik hetében következik be, ajakhasadék alakul ki. Ha az élettani záródást a hetedik-kilencedik héten zavarja meg bármilyen tényező, akkor szápadhasadék képződik.

Az archasadékok kialakulásának pontos okát ma sem tudjuk minden esetben teljes biztonsággal meghatározni. Az általában elfogadott multifaktoriális modell két tényezőnek tulajdonít döntő jelentőséget az archasadékok létrejöttében: az egyik az örökletesség, a másik a magzatot a terhesség korai szakában ért külső ártalom, valamiféle ártó hatás. Az örökletesség számarányát a különböző statisztikák 30–50%-ban jelölik meg (1); a hazai felmérések ennél is nagyobb számban, 72%-ban mutattak ki családi halmozódást (8). A kedvezőtlen külső hatások közül eddig az anya által szedett fenitoin szerepe igazolódott egyértelműen, de a teratogén ártalmak között egyéb tényezők is szóba jöhetnek, így vírusfertőzések, az anya hasi röntgenvizsgálata, erős dohányzása vagy alkoholfogyasztása a terhesség alatt, nagyobb mechanikus trauma (ütés), fokozott pszichés stressz. Mindezek hatása azonban még tisztázásra szorul.

Az Európa húsz országára kiterjedő – az EUROCLEFT által kezdeményezett (9) – felmérés a csecsemőtől és mindkét szülőtől vett vérminta geneti-

kai vizsgálata, valamint kérdőíves feltérképezés segítségével kívánja tisztázni vagy igazolni bizonyos gének, környezeti és táplálkozási szokások, illetve ártalmak etiológiai szerepét. Magyarországon a felmérésben hat hasadékcentrum vesz részt: Heim Pál Gyermekkorház, Budapest; Madarász Utcai Gyermekkorház, Budapest; Pécsi Orvostudományi Egyetem, Gyermekklinika; Szegedi Tudományegyetem, Gyermekklinika; Debreceni Orvos- és Egészségtudományi Centrum, Gyermekklinika; Petz Aladár Megyei Kórház, Győr. A vizsgálatok – kétéves projekt keretében – még folyamatban vannak. Az optimális cél az archasadék kialakulásáért felelős gén meghatározása.

Az archasadékok formái

Nincs két teljesen egyforma hasadék: az egyik ajak kicsiny csipkéjétől a nagy kiterjedésű elváltozásokig variálódhatnak a tünetek. *Calnan* ezeket a variánsokat egy azonos kóroki egység különböző mérvű megnyilvánulásainak tekinti (10). Genetikailag és klinikai szempontból több nagy csoportot különböztetünk meg.

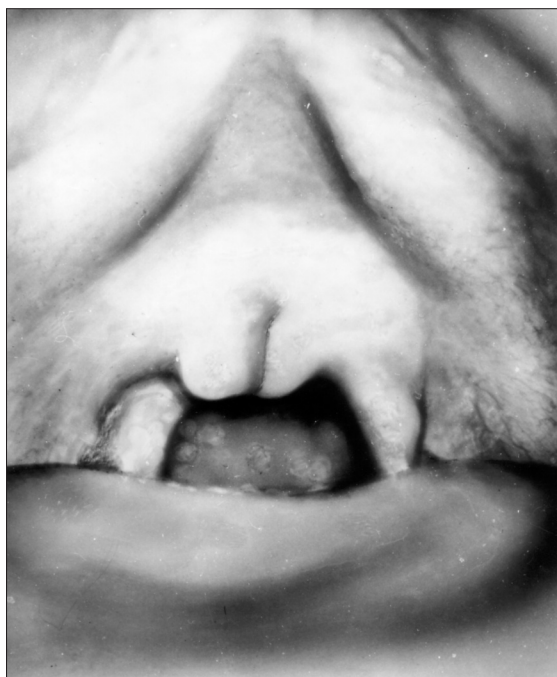
– Ajakhasadék szájpadasadékkal vagy a nélkül. Ez az anomália lehet egy- vagy kétoldali, inkomplett vagy komplett; utóbbi az orralapra, a fogmedernyúlványra és a szápadra is ráterjed(het). Olyan formákkal (subcutan hasadékokkal) is találkozhatunk, amelyek az intrauterin gyógyulás gondolatát vetik fel: ilyenkor csupán enyhe hegvonallátható a felső ajkon. Igen ritkán a felső ajak közepén vagy a szájuztól ferdén felfelé kiinduló hasadék is előfordulhat.

– Az izolált szájpadasadék legenyhébb formája csak az uvulát érinti, máskor a lágy szájpada különböző mérvű – esetenként a kemény szájpada egy részére is kiterjedő –, V formájú hasadéka alakul ki. Rejtett formák is ismeretesek. A submucosus hasadék típusos triász: uvula bifida, a lágy szájpada közepén az izomréteg hiánya és a kemény szájpada caudalis részén tapintható csontdefektus (11). Ilyenkor hangképzés közben a vékony – olykor csak nyálkahártyából álló – lágy szájpada fordított V alakban behúzódik, kékesen áttűnik (1. ábra). Felületes vizsgálattal könnyen elnézhető, és sokszor csak a később jelentkező beszédzavar, a nyílt orrhangzós beszéd (rhinophonia aperta) hívja fel rá a figyelmet. Az orrhangzós beszéd típusának téves megítélése miatt hibásan indikált adenotomia nagymértékben súlyosbíthatja a beszédzavart. Ezért nagyon fontos a zárt és a nyílt orrhangzós beszéd megkülönböztetése. Ez már a legelső vizsgálatnál differenciálható – a háziorvos által is könnyen és gyorsan elvégezhető – Czermak-féle tükrőpróba segítségével (12): az orr alá hideg tükröt (vagy fémspatulát) helyezünk. Ha magánhangzó fonálásakor (nem kilégzéskor!) a tükrő párásodik, nyílt orrhangzós beszédéről van szó. Fiziológias esetben vagy – nagy adenoid által okozott – zárt orrhangzós beszédben nem látunk párafoltot a hideg eszközön. Szabályként kell tehát elfogadnunk: adenotomia előtt a szájpada és annak funkciója is megítélendő.

A szekvenszek közül leggyakoribb a Robin-szekvens,

1. ÁBRA

A submucosus szájpadasadék típusos triász: uvula bifida, a lágy szájpada közepén hiányzó izomréteg és a kemény szájpada caudalis részének közepén tapintható csontdefektus. A lágy szájpada vékony, fonálásakor fordított V alakban behúzódik, és kékesen áttűnik



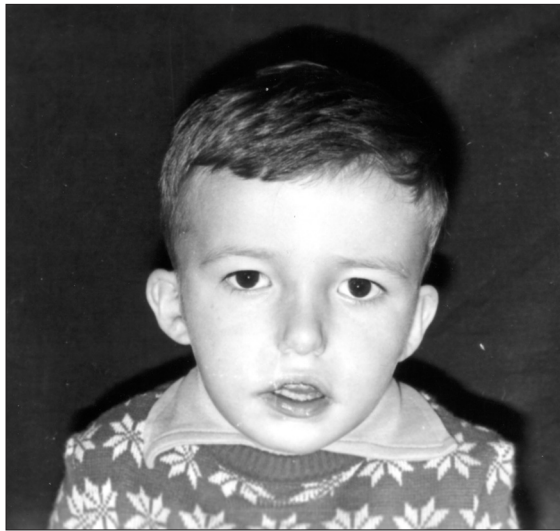
előfordulási aránya: 0,9‰ (13). Kialakulásában elsődleges az áll fejlődési rendellenessége, a microgenia, ezt törvényszerűen követi a nyelv hátrahelyeződése, amely az intrauterin életben meggátolja a szájpada nyúlványok egyesülését. Típusos U alakú hasadék alakul ki. Újszülöttkorban – néha nagyfokú – garati jellegű, horkolásszerű stridor lép fel a nyelv hátraesése következtében: ennek megoldása a legsürgesebb feladat, a szájpadasadék zárására a szokásos gyakorlatnak megfelelően kerülhet sor.

A szindrómák közül a Sedláčková-, illetve Shprintzen-szindróma (velocardiofacialis szindróma, VCF) a leggyakoribb; legjellemzőbb tünetei a szájpadrövidülés, a cardialis és az arcon jelentkező elváltozások (14). Ezek a gyermekek nagyon hasonlítanak egymásra a „felhúzott” filtrum, az ellapult orrgyök és a fülkagyló-anomália következtében (2. ábra). Az orrhangzós beszéd, a tubadiszfunkció okozta rossz hallás és a bambának tűnő tekintet miatt gyakran szellemi fogyatékosként kezelik az e szindrómában szenvedőket, akik a nem differenciált orrhangzós beszéd miatt tévesen indikált és elvégzett adenotomia következtében még súlyosabb állapotba kerülhetnek.

Nincs az emberi szervezetnek még egy olyan szerve vagy részlete, amely annyi különböző funkció zavartalan lebonyolításában szerepelne, mint a szájpada, a környező garatizmokkal.

2. ÁBRA

Velocardiofacialis (VCF-) szindrómában szenvedő gyermek jellegzetes arckifejezése. A Sedláčková, később Shprintzen által leírt szindrómára a „felhúzott” filtrum, az ellapult orrgyök, a fülkagyló-anomália, a rövid szájpád, nagyfokú nyílt orrhangzós beszéd jellemző. A gyermek fiziognómiája – tévesen – „adenoid külsőre” emlékeztet



Tünetek, panaszok, diagnosztika

A nyílt hasadékokkal járó rendellenességek felismerése nem jelent gondot, de a ritkább latens formák, a szájpád-elégtelenség hasadékkal nem járó esetei diagnosztikus problémát okozhatnak. A tünetekre először a házi-, illetve gyermekorvosnak kell felfigyelnie. Az ő feladatuk (is) az archasadékok és szájpád-elégtelenségek különböző formáival járó funkciózavarok ismerete, felismerése és nyomon követése.

Nincs az emberi szervezetnek még egy olyan szerve vagy részlete, amely annyi különböző funkció zavartalan lebonnyolításában szerepelne, mint éppen a szájpád, a környező garatizmokkal. A sphincterszerű velopharyngealis zár egyaránt biztosítja a szopás, a nyelés, a fúvás, a légzés, a hangképzés, a beszéd és a dobúri szellőztetés – így a hallás – zavartalan működését. Az archasadékok, illetve a szájpád-elégtelenség (hasadékkal járó vagy hasadék nélküli) esetei bármelyik működést vagy akár mindegyik funkciót életani lefolyását gátolhatják. A továbbiakban e működészavarok tüneteit részletezem.

Légzészavar elsősorban Robin-szkevns esetében fordul elő. Ilyenkor a csecsemőt hasra vagy oldalra kell fektetni, ezzel legtöbbször megakadályozhatjuk a légzészavart. Csak igen ritkán szükséges intenzív megfigyelés, apnoealarm

A legfeltűnőbb beszédzavar a rezonancia változása, a hipernazalitás; ez csak a beszéd tudatos formálásakor jelentkezik.

Légzészavar elsősorban Robin-szkevns esetében fordul elő. Ilyenkor a csecsemőt hasra vagy oldalra kell fektetni, ezzel legtöbbször megakadályozhatjuk a légzészavart. Csak igen ritkán szükséges intenzív megfigyelés, apnoealarm

készülék használata, kórházi felvétel vagy más beavatkozás. A szájpádplasztika elvégzése előtt célszerű alvászvizsgálatot végezni a műtét prognózisának, esetleges rizikójának és helyes időpontjának megállapítása érdekében, mert a hasadék zárása súlyosbíthatja a tüneteket. Légzészavar – esetleg obstruktív alvási apnoe – a beszéd javítása céljából végzett garatplasztika után is felléphet, ilyenkor az operatőr részéről fokozott megfigyelés és gondosság ajánlatos (15).

Szopási probléma, illetve a nyelési nehezítettség foka és jellege az archasadék típusától függ (16). Ajakhasadék esetén a szívóerőhöz szükséges negatív szájúregi nyomás kialakítása jelenthet gondot, de az anyamell többnyire jól alkalmazkodik a szokatlan viszonyokhoz, elzárja a hasadékot, és ez rendszerint lehetővé teszi a szoptatást. A mellről történő anyatejtáplálás előnyei vitathatatlanok: jelentősen elősegíti a fiziológias nyelési reflex fejlődését, a fokozottan igénybe vett ajakizomzat növekedése kedvező a későbbi műtét számára, a szájúregi nyomásváltozások javítják a fülkürt működését, az anyatej immunanyagai védenek a fertőzésektől, és a csecsemő és az anya között kialakuló testi közelség pszichés-emocionális hatása is felbecsülhetetlen. Mindezek érdekében a szoptatást ismételtelen meg kell kísérelni. A szájpádhasadék miatt sem kell aggódnia az anyának: a hasadékon át folyadék, étel kerülhet ugyan az orrba – kellemetlen tüsszentéseket előidézve –, de fulladást soha nem okoz, mert az archasadékos mindig ép sensorineurális reflexszel születik. Magunk 45 év során soha nem tapasztaltunk komoly félrenyelést pusztán a hasadék miatt. Ezért indokolatlan és helytelen a hosszú kórházi tartózkodás vagy tartós szondatáplálás. Más a helyzet az egyéb – idegi – eredetű szájpád-elégtelenség esetén: ilyenkor az aspiráció veszélye miatt néha heteken át szondán át kell táplálni a csecsemőt. Az (ősibb) nyelési funkció ezekben az esetekben is többnyire spontán rendeződik, és később csak a beszédzavar – a hipernazalitás mint a szájpád-elégtelenség egyetlen tünete – marad meg.

A szájpádhasadékos és a szájpád-elégtelenségben szenvedő gyermek beszédzavarai a következők lehetnek: késői – átlagosan fél évet késő – beszédfejlődés, nyílt orrhangzóság, mássalhangzók képzése közben levegőszökés az orron át, orr- és arcfintorok – a gyermek ezzel a levegő orron át történő kiáramlását igyekszik meggátolni –, másodlagos artikulációs (kiejtési) zavarok és hiperfunkcionális hangképzés, rekedtség, esetleg hangszalagsomókkal (17). A legfeltűnőbb beszédzavar a rezonancia változása, a hipernazalitás; ez a csecsemő sírásában még nem percipiálható (18), csak a beszéd tudatos formálásakor jelentkezik. A beszédhibák megoldása – általában egy évig tartó – logopédiai feladat. Ha a beszédterápia nem eredményes, beszédjavító műtét (garatplasztika) elvégzése jön szóba (19, 20).

Szájpádhasadékosoknál a fülkürt diszfunkciója következtében gyakori a hallászavar. Nyelés, ásítás során ugyanis – a tuba fokozott görbülete, a nyálkahártya megvastagodása és a m. tensor veli palatini hibás működése következtében – nem jut elegendő levegő a

1. TÁBLÁZAT

Az ajak- és a szájpadasadékos gyermekek kezelésének, gondozásának sematikus menete

Életkor	Teendő
Újszülöttkor	első vizsgálat, a szülők megnyugtatója, tájékoztatása a hasadékképződés okairól, a várható kilátásokról, a prognózisról, a kezelése és a műtéti beavatkozások lehetőségeiről és esetleges következményeiről; tanácsadás a következő születendő gyermek(ek) esélyeiről, az archasadék ismételt fellépésének kockázatáról; pszichológiai támaszkodás
Három hónapos kor	ajakplasztika (megfelelő feltételek esetén esetleg korábban), hallásvizsgálat (szükség esetén dobúri tubus)
8–12 hónapos kor	lágyszájpad-plasztika, az ajak-, nyelvgyakorlatok megkezdése, ismételt hallásvizsgálat
Egy-két éves kor	teljes szájpadasplasztika (egy ülésben végzett műtét esetén)
Két-három éves kor	a beszédfejlődés megítélése (ha késik: ismételt hallásvizsgálat, intelligenciatesztek), a logopédiai kezelés megkezdése egyéni elbírálás alapján, ha a gyermek együttműködik
Három-négy éves kor	keményszájpad-zárás (két ülésben végzett műtét esetén), illetve a maradék nyílások, sipolyok zárása, hallásellenőrzés, beszédterápia
Ötéves kor	garatplasztika (ha szükséges), esetleges ajakkorrekción
A beiskolázás előtt	a gondozó munkacsoport minden tagjának együttes vizsgálata, a további teendők megszabása érdekében; ha szükséges: szájpadtágító beavatkozások elkezdése
Hat-hét éves kor	a rendszeres fogszabályozó kezelés megindítása
Nyolcéves kor	csontimplantáció (ha indikált), kíméletes orrsövényplasztika (nagyfokú orrlégzési zavar esetén)
16–17 éves kor	orrkorrekción, szájsebészi (dysgnathia-) műtétek
18–20 éves kor	a kezelése eredményének értékelése, humángenetikai tanácsadás az utódok várható kilátásairól

Minden beteget egyedileg kell elbírálni, tehát az időpontokban egyéni eltérések lehetségesek.

fülkürtön át a dobüregbe. Leggyakoribb következmény a vezetéssel halláscsökkenéssel járó krónikus serosus otitis. Megoldásában – megfelelő audiológiai kivizsgálás alapján – dobúri tubus (grommet) behelyezése a leginkább választandó megoldás, de bizonyos esetekben kellő gondossággal végzett adenotomia is szóba jöhet (21). A döntés gyakorlott szakember feladata. Grommet alkalmazásakor a fémtubusokat előnyben részesítjük (22).

Az archasadékok esetén kialakuló tünetek, működészavarok leginkább a velopharyngealis zár kompetenciájától függenek. Ennek megítélésében hazai és nemzetközi vélemény alapján (23–25) – a beszédtesztek és az életkorhoz alkalmazkodó audiológiai vizsgálatok mellett – a következő műszeres eljárások tűnnek a legoptimálisabbnak: képalkotó eljárások (mozgás közben készített többirányú röntgenfelvétel, MRI), az orrgerati endoszkópia és a nazometria. Utóbbi a teljes hangenergiának az orron át kiáramló hányadát a fonációval egy időben numerikusan jelzi ki a képernyőn, a nazalitás megítélésében ezért objektív eljárásnak tekinthető (26). Bizonytalan eredetű szájpadasadékos esetekben neurofiziológiai eljárások ajánlottak (27).

Nyilvánvaló, hogy a differenciáldiagnosztikában és a legmegfelelőbb módszer kiválasztásában több szakma képviselőjének együttműködése szükséges. Hasonlóan elengedhetetlen a szoros és folyamatos kollaboráció a terápia terén is.

A gondozás menete, a kezelés alapelvei

Az archasadékos beteg kezelése során alkalmazott eljárások és időpontok kiválasztása sok tényezőtől függ, és ebben a kérdésben – a gyermek egyedi szempontjainak tekintetbevételén túl – egyéni tapasztalatok, valamint az egyes intézetekben kialakult hagyományos elvek is érvényesülnek. Nincs egyetlen, minden szempontból optimális terápia. Az alábbiakban 45 éves gyakorlatom és a széles körű nemzetközi ismeretek alapján kialakult álláspontomat foglalom össze (1. táblázat). Úgy gondolom, a kezelés általában elfogadott menetének ismerete a háziorvos számára is elengedhetetlen.

Amint az 1. táblázatból is kitűnik, a gondozás közvetlenül a születés utáni napokban kezdődik, az anya megnyugtatója, tanácsokkal való ellátásával. Mielőbb ismertetni kell a szülőkkel a várható kilátásokat, a kezelés lehetőségeit, a remélt szép eredményeket, de az esetleges kudarcokat is, nehogy elveszítjük bizalmukat, ha később az ellátás során felmerülő lehetséges nehézségekkel szembesülnek. Nagyon ajánlatos írásbeli útmutatót is adni a szülők kezébe. Ennek segítségével otthon, nyugodt körülmények között a kezelés részleteit is megismerhetik; ilyen tájékoztató

A legfontosabb primer műtéteket a beiskolázásig be lehet és be is kell fejezni.

– többek közt – a Hasadék Centrum Alapítvány kiadványa (28). Megnyugtatjuk és informáljuk a családot, hogy az – altatásban végzett – műtétek általában egyhetes kórházi tartózkodást igényelnek. Az ajakplasztikát világszerte a legtöbb helyen a csecsemő három hónapos korában végzik, néhány intézetben – megfelelő feltételek esetén – már újszülöttkorban (29). A szájpadhasadék zárására két lehetőség van: kétszakaszos műtét esetén tíz hónapos kor körül kerül sor a lágyszájpad- és három-négy

A beszédterápia általában hároméves kor körül kezdődik.

éves kor között a keményszájpad-plasztikára. Újabbban több centrumban a gyermek kétéves koráig egy ülésben végzik a teljes szájpadzárást. A legfontosabb primer műtéteket tehát a beiskolázásig be lehet és be is kell fejezni; hasonlóan a kisebb ajakkorrekciók és a beszéd javítását célzó sebészi beavatkozások is elvégezhetőek. Nagyobb, az orr csontos és porcós vázát jelentősen érintő orrplasztikára, illetve szájszűkítő (dysgnathia-) műtetre – az arckoponya zavartalan növekedésének biztosítása érdekében – csak a pubertás után kerülhet sor (30); nagyfokú orrlégzési zavar esetén viszont kímélő septumplasztika már hat-hét éves kortól végezhető. A beszédterápia általában hároméves kor körül kezdődik, de a rendszeres logopédiai kezelésnek nincs szigorúan meghatározott alsó korhatára: akkor célszerű elkezdni, ha a beszédzavar már nyilvánvaló, és a gyermek együttműködik a beszédjavítást vállaló szakemberrel. Ha a beszédterápia eredménytelen, akkor öt éves kor körül beszédjavító műtétet, garatplasztikát ajánlunk (31). A fogszabályozás hat-hét éves korban – két-három maradandó fog meglétekor – kezdődik. A fogmedernyűlványba történő implantáció (bone grafting) ritkán szükséges, ezt a szemfog kitörése előtt, nyolc-kilenc éves korban végezzük. A hasadékos gyermek hallását ismételtelen ellenőriznünk kell, mert hallás-

Ha a beszédterápia eredménytelen, öt éves kor körül beszédjavító műtétet, garatplasztikát ajánlunk.

csökkenés bármikor felléphet. A – beszédjavító vagy az orthodontiai – kezelés nem akadály a beiskolázásnak, bár célszerű, ha a logopédiai foglalkozásokat az iskolába lépés előtt befejezzük. Felemelt családi pótlék – egyedi elbírálás alapján – általában az iskoláskorig jár, ha a gyermekre még műtétek várnak. Egy esetleges következő gyermek vállalása esetén az archasadék ismétlődésének kockázata nem nagy, hozzávetőleg 5-6%. Primer prevenció alkalmazása esetén ez a rizikó a felére csökkenthető (8). Ennek lényege a humángenetikus által meghatározott adagban és időpontokban úgynevezett magzatvédő vitamin, folsav adagolása.

A házi orvos teendői, felelőssége

A gondozás zavartalan lebonyolításában jelentős és folyamatos a házi orvos szerepe. Közvetlenül a szülés után, illetve intrauterin diagnosztizált hasadékképződés

esetén már a terhesség alatt meg kell nyugtatnia és tanácsal kell ellátnia a szülőket a szükséges teendőkről és a várható kilátásokról. Ha a szülők vagy a szülészeti osztály még nem vette fel a kapcsolatot a kezelést vállaló hasadékcentrummal, ennek elintézésében is segítséget nyújthat. Fontos feladata, hogy az anyát az újszülött mellről történő táplálására biztassa, mert ez keresztülvihető, előnyös és veszélytelen. A szoptatás az ajakműtét után két héttel folytatható; célszerű, ha az anya addig lefeji tejét.

A házi orvosnak már újszülöttkorban fel kell figyelnie a hasadék nélküli szájpad-elégtelenség tünetekre is; gyakori féltrevelés, ismétlődő pneumonia, orron át történő folyadékreflux esetén a csecsemőt haladéktalanul a megfelelő intézetbe kell utalni.

A hasadékos gyermek hallását a születéstől kezdve folyamatosan ellenőrizni kell, mert nagyothallás az élet folyamán bármikor kialakulhat. A hallásvizsgálat a centrum feladata, de a házi orvos nagy segítséget nyújthat tájékoztató vizsgálatok elvégzésével. Ep hallású újszülött lárma hatására – kanál csörgetése pohárban a csecsemő háta mögött 30 cm-rel, vagy fadarabok összeütögetése esetén – reflexekkel reagál: összerendez, karjával átka-roló mozdulatot végez, pillant, pupillája összeszűkül, majd kitágul, vagy sírni kezd. A reflexválaszok értékelhetősége azonban bizonytalan: a pozitív válasz általában megnyugtató, de a reakció hiánya a hallást nem zárja ki egyértelműen. Ezért szabály: a halláscsökkenés legkisebb gyanúja esetén a csecsemőt megfelelő intézetbe kell irányítani. A jól halló fél éves gyermek a hangforrás irányába fordítja fejét, egy éves kor után eleget tesz a 4-5 méterről, sügött hangon mondott felszólításoknak. A nagyothalló csecsemő nem reagál a zajra, a két-három hónapos korban meginduló gúgyögés elsvárosodik, a beszéd kialakulása késik (ép hallású kisdud általában élte ötödik negyedévében mondja ki az első értelmes szót); később jellemző lehet a makacs pöszeség – főleg a sziszegő hangzók hibája, a szigmatizmus –, majd az olvasás- és írásgyengeség: dyslexia, dysgraphia (32).

Célszerű volna, ha a házi orvosok is tisztában lennének a timpanométer használatával: ezzel az egyszerű eszközzel gyorsan és hatékonyan következtethetnek a dobüreg és a dobhártya állapotára, és másodlagosan a hallásra is.

Nagy segítség, ha a gyermek orvosa számon tartja minden előírt kontrollvizsgálat időpontját, és a gyermeket időben beutalja az 1. táblázatban felsorolt ellenőrzésekre, műtétekre vagy vizsgálatokra. Ugyancsak az ő felelőssége (is) a gyermek beszédfejlődésének figyelemmel kísérése: ha a beszédfejlődés késik – két-három éves korra sem alakul ki –, vagy feltűnő a beszédzavar, a megfelelő beszédjavító kezeléssel kell időben kell gondoskodni. A fogazat fejlődésének és a fogszabályozó kezelés megindításának elbírálása orthodontus kompetenciája, de a házi orvosnak is szerepe van a hasadékosoknál gyakori caries prevenciójában.

Végül: a szülők a házi orvos állásfoglalását is kérhetik a következő gyermek vállalása, a hasadékképződés ismételt fellépésének kockázata kérdésében. Ennek megválaszolása humángenetikus feladata, és egyértelmű vá-

lasz nem is adható, de úgy gondoljuk, a kockázat kicsi, és folsavprevencióval ennek aránya is csökkenthető. Ha pedig mégis, ismételten hasadékos gyermek születik, ma már – felelősséggel – igen szép esztétikai és funkcionális eredmények ígérhetők.

Megbeszélés

Amióta 1938-ban az egyesült államokbeli Lancasterben megalakult az első Cleft Palate Clinic, világszerte elfogadott, hogy a hasadékosok ellátása terén csak minden érdekelt szakma szoros együttműködésével érhetők el igazán szép eredmények (33). Mi is ismételten hangsúlyozzuk a munkacsoportok, a folyamatos kollaboráció jelentőségét a gondozás során (34–36). Ebből a szempontból a gyermekkorházak, -klinikák keretében működő hasadékcentrum látszik a legoptimálisabb megoldásnak, ahol a munkacsoport minden tagja mindenkor rendelkezésre áll, és a műtétek, ápolások során közreműködő szakemberek (műtőszemélyzet, asszisztensek, nővérek) is megfelelően képzettek a hasadékos gyermekek ellátásában. A terhesség során az ajak- és – bizonyos hibaszálalékkal – a szájpadhasadék is kimu-

tatható ultrahangvizsgálattal, ezért ebben az esetben a szülő felkészülhet a gyermek fogadására, és tájékozódhat a számára optimálisnak tűnő intézet kiválasztása kérdésében is. A gondozás azonban távolról sem fejeződik be a hasadék műtéti zárásával: orvosolni kell a gyermek minden panaszát és funkciózavarát is (37). Célszerű abban a centrumban ellenőrizni a gyermeket, ahol a műtéteket is végezték, ha ott a panaszok megoldására minden lehetőség rendelkezésre áll. Ajakhasadék esetén az első évben három-négy hónaponként, később fél évenként vagy legalábbis évente szükséges a kontrollvizsgálat. Ilyenkor a munkacsoport más-más tagja veszi át az ellátást az éppen felmerülő problémák megoldása érdekében. Beiskolázás és pályaválasztás kérdésében célszerű a munkacsoport minden tagjának állást foglalnia. Természetesen egyes vizsgálatokat, terápiákat – például a logopédiai kezelést, a fogszabályozást – illetően a helyi lehetőségeket is figyelembe kell venni.

Az eredményes kezelés alapfeltétele tehát kétségtelenül egy jól együttműködő, kellő tapasztalatú munkacsoport közreműködése, valamint a folyamatos gondozás, a rendszeres ellenőrzés. Hangsúlyozzuk azonban, hogy a szülő szeretete és a házi orvos gondoskodása semmi mással nem pótolható.

IRODALOM

- Hirschberg J, Gross M. Velopharyngeale Insuffizienz mit und ohne Gaumenspalte. Diagnostik und Therapie der Hypernasalität. Heidelberg: Median Verlag. In press.
- Czeizel E, Hirschberg J, Nagy E. Az archasadékok gyakorisága és kimenetele Magyarországon. *Orv Hetil* 1986;37:157-71.
- OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). www.ncbi.nlm.nih.gov.
- Hirschberg J. Szájpad-elégtelenség. Budapest: Medicina; 1986.
- Hirschberg J. Velopharyngeal insufficiency. *Folia Phoniatri* 1986;38:221-76.
- Hirschberg J. Velar pathology in infancy. In: Sala O, Marchiori C, Martini A (eds). Progressi in otorhinolaringologia pediatrica. Roma: CIC Edizioni Internazionali; 1987. p. 3-11.
- Hirschberg J (edit). Cleft palate and velopharyngeal insufficiency. *Folia Phoniatri Logop* 1997;(49)No3-4. Basel: Karger.
- Czeizel AE, Hirschberg J. Orofacial clefts in Hungary. Epidemiological and genetic data, primary prevention. *Folia Phoniatri Logop* 1997;49:111-6.
- Shaw B, Semb G, Nelson P, Brattström V, Mølsted K, Prah Anderson B. The EUROCLEFT Project 1996-2000. Volume 43, Biomedical and Health Research.
- Calnan J. Submucous cleft palate. *Br J Plast Surg* 1954;6:264-70.
- Hirschberg J, Votisky P. Diagnosztikus és műtéti szempontok a submucosus szájpadhasadék kezelésében. *Orv Hetil* 1973;114:79-84.
- Hirschberg J. Hangképzési zavarok gyermekkorban. *LAM* 1998;8:396-404.
- Czeizel E, Hirschberg J, Tary E. A Robin-sequens kórerediti vizsgálata. *Gyermekgyógyászat* 1986;37:157-71.
- Shprintzen RJ, Goldberg RJ, Lewin ML, Sidoti EJ, Berkman MD, Argamaso RV, Young D. A new syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies and learning disabilities. Velocardio-facial syndrome. *Cleft Palate J* 1978;5:56-62.
- Hosszú Z, Hirschberg J. Horkolás és obstruktív alvási apnoe gyermekkorban. *Orv Hetil* 1993;134:1187-9.
- Hirschberg J. Oropharyngealis dysphagia csecsemő- és gyermekkorban. Szopási, nyelési zavarok ajakhasadék, szájpadhasadék és szájpad-elégtelenség esetén. *Beszédeggyógyítás* 2000;1-2:34-45.
- Hirschberg J, Van Demark DR. A proposal for standardization of speech and hearing to assess velopharyngeal function. *Folia Phoniatri Logop* 1997;49:158-67.
- Hirschberg J, Szende T. Pathological cry, stridor and cough in infants. Budapest: Akadémiai Kiadó; 1982.
- Hirschberg J. A szájpad-elégtelenség műtéti megoldása. *Fül-orr-gégegyógy* 1982;28:129-41.
- Hirschberg J. Surgery of the velopharyngeal insufficiency – Surgery of the velum. In: Milutinovic Z (editor) *Phonosurgery*. Beograd: Naucna Knyiga 1990. p. 53-72.
- Hirschberg J. Pediatric otolaryngological relations of velopharyngeal insufficiency. *Int J Ped Otorhinolaryngol* 1983;5:199-212.
- Hirschberg J, Votisky P. Arany-platina dobúri tubus alkalmazása gyermekek serosus otitisében. *Fül-orr-gégegyógy* 2000;46:44-52.
- Hirschberg J, Füzesi K. Módszertani ajánlás az ajak és/vagy szájpadhasadékos betegek kezelésére. *Fül-orr-gégegyógy* 2000;46:217-24./*Gyermekgyógyászat* 2000;51:607-12.
- Hirschberg J. A foniatória és a Magyar Fonetikai, Foniatríai és Logopédiai Társaság története. A kommunikáció, a hangképzés és a beszéd zavarainak kezelése. Budapest: Réti Nyomda; 2003.
- Hirschberg J. The IALP Cleft Palate Committee's proposal for treatment and care of the individual with cleft lip/palate and/or velopharyngeal insufficiency. *Folia Phoniatri Logop* 1999;51:138-9.
- Hirschberg J, Bók Sz, Juhász M, Trenovszki Zs, Votisky P. A nazometria adaptálása magyar nyelvre és gyakorlati alkalmazása. *Fül-, orr-, gégegyógy* 2004;50:29-37.
- Hirschberg J, Pataki L, Horváth Z. Résultats d'examen histologiques et électrophysiologiques dans l'insuffisance velopharyngée. *Acta Phon Lat* 1987;9:23-9.
- Hirschberg J, Sárközi A (edit.). Az ajak- és szájpadhasadékok kezelése. Útmutató szülőknek. Budapest: Hasadék Centrum Alapítvány; 1996.
- Votisky P, Gál É. Az ajakhasadék-műtét újszülöttkorban. *Magyar Nőorvosok Lapja* 2000;63:313-6.
- Coleman JR, Sykes JKM. Cleft lip rhinoplasty. In: *Papel D* (editor). Facial plastic and reconstructive surgery. Second edition. New York-Stuttgart: Thieme; 2002. p. 830-43.
- Hirschberg J. A szájpad-elégtelenség kóroktana, diagnosztikája és fonokirurgiája. *Doktori értekezés*. Budapest: 1987.
- Hirschberg J. A gyermek fül-, orr-, gégebetegségei, beszéd- és hallászavarok. Budapest: P+M Kiadó; 2000.
- Cooper HK, Harding RL, Krogman WH, Mazaheri M, Millard RT. Cleft palate and cleft lip: a team approach to clinical management and rehabilitation of the patient. Philadelphia: Saunders; 1979.
- Kallay F, Hirschberg J, Rehák G, Szabó S, Meixner I. Az ajak- és szájpadhasadékos gyermekek komplex kezelése és gondozása. *Orv Hetil* 1976;117:3-9.
- Hirschberg J, Altorjai I, Czeizel E, Dénes J, Gerebenné Várbíró K, Götze Á, et al. Az ajak- és szájpadhasadékos betegek komplex kezelése és gondozása. *Magyar Pediáter* 1983;17:199-212.
- Hirschberg J. Surgical treatment of cleft palate and velopharyngeal insufficiency in Hungary. (Jap). *Stomato-pharyngol* 1992;4:1-9.
- Hirschberg J. Funkciózavarok és azok kezelése szájpadhasadék esetén. *Orv Hetil* 2001;142:1259-63.