

# Rascjepi usne i nepca

---

**Delaš, Tina**

**Master's thesis / Diplomski rad**

**2014**

*Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj:* **University of Split, School of Medicine / Sveučilište u Splitu, Medicinski fakultet**

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:171:126064>

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

*Download date / Datum preuzimanja:* **2025-02-02**



*Repository / Repozitorij:*

[MEFST Repository](#)



UNIVERSITY OF SPLIT



**SVEUČILIŠTE U SPLITU  
MEDICINSKI FAKULTET**

**Tina Delaš**

**RASCJEPI USNE I NEPCA**

**DIPLOMSKI RAD**

**Akadska godina**

**2013. /2014.**

**Mentor: prof. dr. sc. Vida Čulić**

**Split, travanj 2014.**

**SVEUČILIŠTE U SPLITU  
MEDICINSKI FAKULTET**

**Tina Delaš**

**RASCJEPI USNE I NEPCA**

**DIPLOMSKI RAD**

**Akadska godina**

**2013. /2014.**

**Mentor: prof. dr. sc. Vida Čulić**

**Split, travanj 2014.**

## SADRŽAJ

<b>1. UVOD.....</b>	<b>1</b>
1.1. Normalan razvoj lica.....	2
1.2. Etiologija rascjepa.....	3
1.3. Podjela rascjepa usne i nepca.....	5
1.4. Dijagnostika i kirurške metode korekcije rascjepa usne i nepca.....	5
1.5. Prevencija rascjepa usne i nepca.....	8
<b>2. CILJ..</b>	<b>9</b>
<b>3. ISPITANICI I METODE</b>	<b>11</b>
3.1. Ispitanici .....	12
3.2. Metode .....	12
<b>4. REZULTATI.....</b>	<b>13</b>
<b>5. RASPRAVA.....</b>	<b>19</b>
<b>6. ZAKLJUČCI.....</b>	<b>22</b>
<b>7. SAŽETAK .....</b>	<b>24</b>
<b>8. SUMMARY .....</b>	<b>26</b>
<b>9. LITERATURA.....</b>	<b>28</b>
<b>10. ŽIVOTOPIS .....</b>	<b>31</b>

*Zahvaljujem svojoj mentorici prof. dr. sc. Vidi Čulić na strpljivosti i pomoći pri izradi ovoga diplomskog rada.*

*Zahvaljujem doc. dr. sc. Predragu Kneževiću iz Kliničke bolnice Dubrava na pristupačnosti i velikodušnoj pomoći pri prikupljanju podataka koji su bili neophodni u izradi rada. Zahvaljujem Vam na vremenu kojeg ste unatoč brojnim obavezama izdvojili kako biste mi pomogli.*

*Posebnu zahvalnost dugujem svojim roditeljima Ivanu i Gorani. Želim vam zahvaliti na svim odricanjima, beskonačnom strpljenju, ljubavi i riječima potpore tijekom studentskih dana.*

*Hvala svim dragim prijateljima, kolegama i svim dobrim, dragim ljudima koji su mi pružali podršku kada mi je bila najpotrebnija. Hvala vam svima od srca što ste uljepšali moje studentske dane.*

## **POPIS KRATICA**

**EEC**           ektrodaktilija ektodermna displazija-rascjep sindrom

**EUROCAT**   europski registar kongenitalnih anomalija i blizanaca

**SAD**           Sjedinjene Američke Države

**Tj.**            to jest

## **1. UVOD**

## 1.1. Normalan razvoj lica

Razvoj lica je koordiniran brojnim složenim razvojnim procesima i obilježen je brzom staničnom proliferacijom. Stoga je vrlo osjetljiv na okolišne i genetske čimbenike te rezultira učestalim malformacijama lica. Tijekom prvih 6 do 8 tjedana trudnoće formiran je oblik glave embrija. Razvoj usne i nepca podrazumijeva niz složenih događaja koji zahtijevaju dobru koordinaciju procesa rasta i migracije stanica, diferencijacije i apoptoze. Pred kraj 4. tjedna embrionalnog razvoja oko usne jamice se počinju pojavljivati izbočine nastale od mezenhima, a to su nastavci lica (maksilarni nastavci, mandibularni, čeonni, nosne plakode). U 5. tjednu nastaju nosne jamice procesom udubljivanja nosnih plakoda. Na čeonom nastavku nastaju nove izbočine tj. nosni nastavci (lateralni i medijalni nosni nastavak) (1,2).

Tijekom sljedeća dva tjedna dolazi do izduživanja maksilarnog nastavka koji potiskuje medijalni nosni nastavak prema sredini lica. Srednji dio lica i usna šupljina se razvijaju u drugom i trećem mjesecu trudnoće. Neuralni greben koji je građen od ektodermalnih stanica jedna je od najvažnijih struktura koja sudjeluje u razvoju lica. Primarno nepce se razvija od 4. do 7. tjedna a sekundarno u razdoblju od 7. do 12. tjedna intrauterinog razvoja (3).

Gornja usna nastaje od medijalnih nosnih nastavaka i maksilarnih nastavaka. Lateralni nosni nastavci ne sudjeluju u razvoju gornje usne. Donja usna i donja čeljust nastaju spajanjem mandibularnih nastavaka u središnjoj liniji. Intenzivnim rastom maksilarnog nastavka razvija se gornja čeljust. Primarno nepce je dio intermaksilarnog segmenta. Tvore ga dva dijela: labijalna i palatinalna sastavnica. Od intermaksilarnog segmenta se razvijaju filtrum gornje usne, medijalni dio gornje čeljusti s četiri sjekutića i trokutasto primarno nepce. Najveći dio definitivno oblikovanog nepca nastaje od nepčanih nastavaka. Oni u 6. tjednu razvoja izrastaju iz maksilarnih nastavaka te se u 7. tjednu polože vodoravno iznad jezika. Spajanje nastavaka započinje u 9. i završava se u 12. tjednu razvoja. Tako nastaje sekundarno nepce. Ono obuhvaća oko 90 % tvrdog i cijelo meko nepce. Definitivno nepce čini primarno zajedno sa sekundarnim. Ono odjeljuje usnu šupljinu od nosne (2).



## 1.2. Etiologija i učestalost rascjepa usne i nepca

Rascjepi usne i nepca su najučestalija urođena malformacija u području glave i vrata. Mogu se pojaviti kao izolirana anomalija ili u sklopu različitih genetskih i razvojnih sindroma. U većini slučajeva se javljaju izolirano (4,5). Rascjepi usne i nepca nastaju ukoliko dođe do poremećaja stvaranja primarnog ili sekundarnog nepca. Može doći do izostanka podizanja i spajanja nepčanih nastavaka zbog djelovanja gena ili čimbenika okoliša. Razvoj primarnog i sekundarnog nepca je vremenski odvojen. Postoje dvije osnovne teorije o nastanku rascjepa primarnog nepca. Prva je ta da dolazi do izostanka fuzije dijelova koji tvore primarno nepce te da se jezik tada ne može spustiti. Prema drugoj, zbog izostanka fuzije dijelova primarnog nepca je povećan razmak između nepčanih nastavaka u vodoravnom položaju. Nastavci se ne spoje te posljedično dolazi do rascjepa nepca uz rascjep usne. Razvoj sekundarnog nepca je složeniji proces te postoje brojne mogućnosti za nastanak poremećaja. Razlozi nastanka mogu biti u izostanku podizanja nepčanih nastavaka u vodoravni položaj zbog strukturnih nepravilnosti, preuski nastavci koji se ne spajaju u središnjoj liniji, zakašnjelo podizanje iz vertikalnog u vodoravni položaj, kašnjenje ili izostanak spuštanja jezika, povećana širina glave ili izostanak degradacije epitela na površini nastavaka (20).

Istraživanja ukazuju na ulogu međusobnog utjecaja gena i okoliša u nastanku rascjepa te potvrđuju kako se kod rascjepa radi o nasljeđivanju po multifaktorskom modelu s pragom (19). Prema epidemiološkim podacima i podacima različitih istraživanja čimbenici rizika važni u nastanku rascjepa mogli bi biti izlaganje duhanskom dimu tijekom trudnoće, konzumiranje alkohola, neadekvatna prehrana trudnice, virusne infekcije, neki lijekovi i teratogeni na radnom mjestu (8,10). Rezultati eksperimentalnih postupaka na životinjama su potvrdili povezanost rascjepa sa davanjem teratogena kao npr. kortizona, antagonista folne kiseline, fenitoina i vitamina A (2).

Ako za vrijeme formiranja primarnog i sekundarnog nepca djeluju štetni vanjski čimbenici može doći do nastanka rascjepa. Lijekovi korišteni u prvom trimestru trudnoće kao što su antikonvulzivi (fenobarbiton, difenilhidatoin) imaju ulogu u nastanku rascjepa. Prema istraživanjima teratogenih učinaka, najjače teratogeno djelovanje ima izotretionin ukoliko se daje trudnici u tjeku embriogeneze. Do nastanka rascjepa dolazi zbog toga što

izotretionin inhibira migraciju stanica kranijalnog neuralnog grebena. Kod vanjskih čimbenika važnije je vrijeme u kojem djeluje teratogen od same naravi agensa (20).

Uloga genetskih čimbenika je potvrđena u oko 20 % slučajeva. Egzogeni čimbenici kao što su prehrambeni deficit, hormonski i metabolički nesklad, imunološki, zarazni, kemijski te učinci lijekova su nađeni samo u oko 10 % slučajeva. Pozitivna obiteljska anamneza rascjepa usne s rascjepom nepca ili samo rascjepom nepca predstavlja najveći rizični čimbenik da se dobije dijete s tom anomalijom. Na prisutnost genetskih čimbenika u nastanku rascjepa upućuju učestaliji rascjepi u djece roditelja s rascjepom i kod monozigotnih blizanaca. Većina gena koji sudjeluju u nastanku rascjepa pripada skupinama gena koji su odgovorni za kontrolu rasta, diferencijaciju i interakcije stanica (20).

Učestalost rađanja djece s rascjepom usne, rascjepom usne i nepca i samim rascjepom nepca nije poznata u nekim dijelovima svijeta. Uzrok tome su poteškoće u određivanju točne incidencije zbog nedostatnih podataka o porodima i novorođenčadi. Razlog tome je što u slabije razvijenim zemljama nisu evidentirani svi porodi. Rascjep usne je učestaliji u muške nego u ženske djece. Učestalost pojavljivanja raste sa životnom dobi majke. Najznačajniji defekt usne je izolirani rascjep usne ili onaj udružen s rascjepom nepca. To je najčešći i najteži oblik genetskog defekta u području orofacijalne regije (13). Rascjep nepca je za razliku od rascjepa usne učestaliji u ženske djece i ne pokazuje uzročnu vezu s dobi majke. Povećanu učestalost rascjepa u djevojčica mogla bi objasniti činjenica da se kod njih u procesu razvoja nepčani nastavci spajaju otprilike tjedan dana kasnije nego u dječaka (1).

Utjecaj na povećanje broja rascjepa pokazuje i vezanost uz socio-ekonomske čimbenike kao što su adolescentska trudnoća i trudnoća u žena starijih od 35 godina. Jedan rascjep se javlja na otprilike 500 do 550 porođaja. Prema podacima iz SAD-a svaki dan se rodi 20 djece s rascjepima. Podatci populacijskih studija su pokazali značajne razlike u incidenciji rascjepa među različitim populacijama. Učestalost rascjepa je različita ovisno o rasnoj pripadnosti. Učestalost isto tako varira unutar populacija iste rase. Najveća učestalost nastanka rascjepa je kod američkih Indijanaca (3,6:1000) a najmanja u crnoj populaciji (0,3:1000) (14,15). Postoji povezanost u prevalenciji rascjepa i defekata neuralne cijevi u različitim populacijama. Niska prevalencija rascjepa u crnaca popraćena je i niskom prevalencijom defekata neuralne cijevi. Kod bijelaca postoji viša zastupljenost

rascjepa i defekata neuralne cijevi u odnosu na populaciju crnaca. Prema podacima za Republiku Hrvatsku, učestalost rascjepa usne i nepca iznosi 1,7 na 1000 novorođene djece (20).

### **1.3. Podjela rascjepa usne i nepca**

Postoji više klasifikacija rascjepa usne i nepca. Većina njih temelji se na anatomskoj podjeli defekta. U novije vrijeme se koriste i klasifikacije utemeljene na embriološkom razvoju struktura. Prema razvojno-morfološkoj klasifikaciji rascjepi se dijele na: rascjepe primarnog nepca, rascjepe sekundarnog nepca i rascjepe primarnog i sekundarnog nepca (1).

Rascjepi usne i nepca mogu biti potpuni ili nepotpuni te jednostrani ili obostrani. Jednostrani rascjepi su češći na lijevoj strani. Kod obostranih lijevi je opsežniji. Kod jednostranih potpunih rascjepa usne i alveolarnog nastavka rascjep uključuje obje strukture i seže do incizivnog otvora. Filtrum i intermaksilarni nastavak su pomaknuti prema gore, naprijed i kontralateralno. Ponekad zubni pupoljci nedostaju ili su pak udvostručeni. Sjekutići i očnjaci koji su u nepravilnom položaju često su slabo razvijeni. Kod bilateralnih potpunih rascjepa, središnji dio usne je skraćen. Predvorje je plitko. Rascjep dijeli gornju čeljust u tri dijela: dva lateralna i jedan medijalni. Lateralni dijelovi su pomaknuti prema natrag i gore (9).

Posebnu skupinu rascjepa usne i nepca predstavljaju mikroforme rascjepa. One se definiraju kao subklinička manifestacija anomalije rascjepa ili nekog kliničkog sindroma. Mikroforme imaju određena obilježja: a) nedostatak, malformaciju ili malpoziciju gornjeg lateralnog sjekutića na zahvaćenoj strani; b) proširenost nosnica na zahvaćenoj strani; c) spljoštenost gornje usne na toj strani; d) koštane defekte oko korijena zahvaćenog gornjeg lateralnog sjekutića; e) usjeklinu ili neke druge abnormalnosti kosti dna nosa. Ukoliko postoje mikroforme rascjepa u oba roditelja to treba naglasiti pri genetičkom informiranju jer one mogu povećati sklonost pojavljivanja rascjepa kod djece tih roditelja (20).

Nesindromski rascjepi se javljaju češće od sindromskih i čine od 60 do 70 % svih rascjepa. Važnu ulogu u nastanku ima više gena koji djeluju zajedno s čimbenicima okoliša. Sindromski rascjepi se pojavljuju kao dio kliničke slike nekih kromosomskih sindroma, Mendelski nasljednih bolesti, sindroma nastalih zbog djelovanja teratogena i u sklopu nekategoriziranih sindroma. Oni čine 30 do 40 % orofacijalnih rascjepa. Ponekad se rascjepi javljaju uz aberacije kromosoma npr. trisomiju 13. I 18. kromosoma. Najznačajniji sindromi povezani s rascjepima usne i nepca su sindrom van der Woude, Stiklerov sindrom, orofaciiodigitalni sindrom I. i II. te EEC sindrom (20).

#### **1.4. Dijagnostika i kirurške metode korekcije rascjepa usne i nepca**

Važno je temeljito pregledati svako dijete s rascjepom kako bi se uočile moguće dodatne malformacije. Neki oblici rascjepa mogu biti duže vremena klinički neprepoznati kao npr. submukozni rascjep nepca. Kod takvog oblika rascjepa usna i nosna šupljina su odvojene sluznicom. Razvojem ultrazvučne dijagnostike omogućena je identifikacija glavnih anomalija lica već sa 12 tjedana. Gensko testiranje ubuduće bi moglo poboljšati osjetljivost i specifičnost prenatalne dijagnostike sindromskih i nesindromskih rascjepa. Otkrivanje gena odgovornih za nastanak rascjepa usne i nepca važno je u pronalasku osoba koje imaju povećan rizik za nastanak rascjepa (21).

Djeca s rascjepom usne i nepca su nekoć zbog narušenog izgleda i poremećaja brojnih funkcija bila stigmatizirana u društvu. U današnje vrijeme napretkom kirurških metoda koje uspješno korigiraju postojeće malformacije omogućeno je da se djeca nakon učinjenih zahvata ne razlikuju od svojih vršnjaka (11).

Pružanje skrbi za djecu s rascjepom usne i/ili nepca uključuje nekoliko kirurških zahvata, ovisno o ozbiljnosti malformacija. Zajedničkom odlukom stručnjaka raznih specijalnosti određuje se preoperativni postupak, izvršava operativni zahvat te se postoperativno, ukoliko je to potrebno, ispravljaju preostali nedostaci. Termin operacije i vrsta operativnog zahvata se određuje ovisno o vrsti i opsegu rascjepa. Ne postoji određeni stav kada operirati neko dijete. Operaciju valja izvršiti nakon osvrta na pojedine osobitosti djeteta. Pri tome se koristi pravilo „desetke“. To pravilo među ostalim uključuje starost

djeteta od najmanje 10 tjedana, vrijednost hemoglobina treba biti viša od 10 g/% i dijete mora imati tjelesnu težinu veću od 4,5 kg (3,16).

Liječenje počinje nakon rođenja, nastavlja se tijekom cijelog razvojnog razdoblja i često se produljuje na odraslo doba. Liječenjem se nastoji kirurški rekonstruirati promijenjene anatomske strukture te uspostaviti normalnu funkciju rascijepljene regije. Konačna procjena uspjeha terapije je moguća nakon prestanka razvoja djeteta. Ortodontskom terapijom se nastoji ispraviti nepravilan položaj dijelova gornje čeljusti i zubi kako bi se postigao optimalan zagriz (7). Prvi zahvat se izvodi na usni dok se drugi izvodi nekoliko mjeseci kasnije na nepcu. Način na koji će se izvesti korekcija ovisi o defektu i protokolu koji odabire kirurški tim. Zahvat se izvodi u općoj anesteziji. Nastoji se ožiljak smjestiti na najmanje vidljivo mjesto. Do sada je opisan veliki broj tehnika međutim najpoznatija je Millardova tehnika klizno-rotirajućih režnjeva. Opisana je 1957. godine (16,19).

Prilikom kirurškog liječenja rascjepa usne i nepca treba svakom djetetu pristupiti individualno. Operacijom usne se nastoje sve dislocirane strukture dovesti na svoje mjesto rekonstrukcijom mišića, usana i nosa. Meko nepce se zatvara šivanjem u središnjoj liniji. Nastoji se pri tome što više produžiti. Rano zatvaranje mekog nepca olakšava djetetu govor i pomaže ventilaciji srednjeg uha. Sekundarni kirurški zahvat se izvodi ukoliko nakon operacije ostanu neke nepravilnosti. Najčešće se radi o fistulama u samom predvorju usne šupljine ili na nepcu ili se radi o kratkome nepcu. Posljedica kratkog nepca je nazalan govor (6). Rehabilitacija djece s rascjepom je obično dugotrajna. Od velike važnosti je kontinuirano praćenje djeteta. Duljina kontrole bolesnika ovisi o više čimbenika. To uključuje vrstu, opseg rascjepa, uspješnost izvedene heiloplastike ili palatoplastike, razvoj govora i sluha, status zagriža, funkcionalni čimbenici i estetski izgled cijele orofacijalne regije. Za procjenu razvoja pojedinih struktura i razvoja funkcija koriste se razne objektivne i subjektivne metode. Osim kirurga u proces rehabilitacije su uključeni logoped, otorinolaringolog, pedijatar, ortodont i psiholog. Uloga logopeda je u preoperativnom i postoperativnom savjetovanju roditelja. Roditelje nastoji podučiti kako djetetu pomoći da razvije muskulaturu orofacijalne regije. Suradnja psihologa i socijalnog radnika pridonosi bržem i lakšem oporavku i uspostavi normalnih funkcija djeteta (16).

## 1.5. Prevencija rascjepa usne i nepca

Rođenje djeteta s rascjepom usne i nepca ili samog nepca predstavlja traumatski događaj za roditelje. Preventivne mjere uključuju genetičko informiranje, izračunavanje rizika za nastanak rascjepa i preporuke o izbjegavanju teratogena ili davanje antiteratogena. Genetička informacija podrazumijeva procjenu rizika za pojavu rascjepa i upoznavanje obitelji s prognozom. Prenatalna dijagnostika i genetička informacija u slučajevima gdje se očekuje dijete s rascjepom će bolje pripremiti obitelj za brigu o takvom djetetu. Tako pripremljeni roditelji lakše prihvaćaju i tretman predviđen za tu djecu. Glavni preduvjet za dobro genetičko informiranje je detaljna obiteljska anamneza (11).

Prilikom genetičkog informiranja treba uzeti u obzir neke činjenice:

- jače izražen defekt u roditelja povećava rizik za rascjep više nego kod roditelja koji imaju manji defekt,
- najveći rizik za rascjep imaju rođaci prvog stupnja te taj rizik pada s padom stupnja srodnosti,
- majke s rascjepom imaju veći rizik od rađanja djeteta s rascjepom,
- ukoliko su zdravi roditelji dobili dijete s rascjepom, rizik da i se i drugo dijete rodi s rascjepom je otprilike 4% (20).

Identifikacija promjenjivih čimbenika rizika povezanih s rascjepima predstavlja prvi korak primarne prevencije. Mjere prevencije uključuju promjenu stila života majke, poboljšanje prehrane, izbjegavanje nekih lijekova i opću svijest o društvenim, profesionalnim i ostalim čimbenicima rizika (12). Prema nekim studijama korištenje multivitaminske nadopune prehrani u ranoj trudnoći je čimbenik koji smanjuje rizik od rascjepa (18). Identifikacija osoba koje su nosioci glavnih gena povezanih s rascjepima ili osoba s povećanim rizikom za rascjepe je moguća analizom oblika lica. Preventivne mjere za sprječavanje nastanka rascjepa su još uvijek nedovoljno razvijene. Razlog nedovoljno učinkovite prevencije je i još nedovoljno objašnjen mehanizam razvoja normalne i nastanka rascijepljene orofacijalne regije (17).

## **2. CILJ**

Prikazati učestalost pojavljivanja rascjepa na splitskom području kroz petogodišnje razdoblje (2009.- 2013.). Razmatrani parametri bili su: dob majke, redni broj trudnoće, spol djeteta, godina hospitalizacije, postavljena dijagnoza, dodatne malformacije i vrsta izvedenog zahvata.



### **3. ISPITANICI I METODE**

### **3.1. Ispitanici**

Ispitanici u ovom istraživanju bila su djeca (n=33) s rascjepom usne i nepca liječena na Klinici za dječje bolesti i na Klinici za ženske bolesti i porode, Odjel neonatologije, Kliničkog bolničkog centra Split tijekom petogodišnjeg razdoblja (2009. - 2013.) .

### **3.2. Metode**

Koristila se medicinska dokumentacija bolesnika s rascjepima koji su boravili na Klinici za dječje bolesti i na Klinici za ženske bolesti i porode, Odjel neonatologije, Kliničkog bolničkog centra Split. Potrebni podatci su prikupljeni iz arhive ovih klinika. Podatke o tijeku operacijskog zahvata zatražili smo s Klinike za kirurgiju čeljusti, lica i usta Kliničke bolnice Dubrava u Zagrebu. Tako smo prikupili podatke o bolesnicima koji su iz Splita upućeni na operacijski zahvat u tu ustanovu. Dobili smo podatke o dobi majke i broju trudnoće, spolu djeteta, godini hospitalizacije, postavljenim dijagnozama, dodatnim malformacijama, vrsti izvedenog zahvata.

Prikupljeni podatci uneseni su u elektroničke tablice podataka i analizirani pomoću računalnog programa Microsoft Excel 2007.

#### **4. REZULTATI**

Podatci o bolesnicima su prikupljeni iz medicinske dokumentacije (2009.-2013.) djece koja su liječena na Klinici za dječje bolesti i na Klinici za ženske bolesti i porode, Odjel neonatologije, Kliničkog bolničkog centra Split. Ukupan broj bolesnika s rascjepima čija je dokumentacija detaljno pregledana iznosio je 33. Od ukupno 14 993 bolesnika koji su, u razdoblju od 2009. do 2013. godine liječeni na Klinici za dječje bolesti, Kliničkog bolničkog centra Split bilo je 12 djece s rascjepom usne i/ili nepca (tbl. 1).

**Tablica 1. Ukupan broj bolesnika s rascjepom usne i nepca liječenih na Klinici za dječje bolesti, Kliničkog bolničkog centra Split u razdoblju od 2009.-2013. godine**

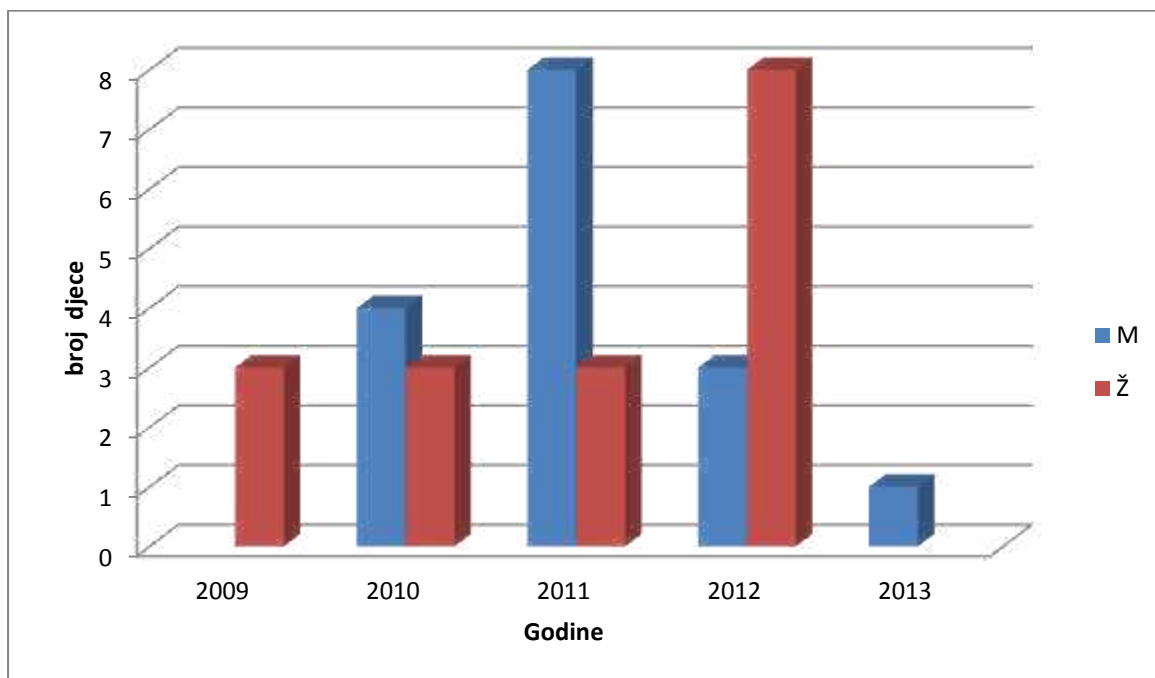
		Ukupan broj bolesnika (n)	Bolesnici s rascjepima (n) (%)
Kalendarska godina	2009.	3414	1(0,03)
	2010.	3131	2(0,06)
	2011.	3315	3(0,09)
	2012.	3192	5(0,16)
	2013.	1941	1(0,03)
Ukupno		14993	12(0,07)

**Tablica 2. Ukupan broj djece rođene u Splitu u razdoblju od 2009. -2013. godine te broj djece sa rascjepom usne i nepca liječenih na Klinici za ženske bolesti i porode**

		broj rođene djece	djeca s rascjepima*n (%)
Kalendarska godina	2009.	4574	3 (0,6)
	2010.	4991	7 (0,14)
	2011.	4668	8 (0,17)
	2012.	4720	7 (0,15)
	2013.	4393	0
Ukupno		23 346	25 (0,1)

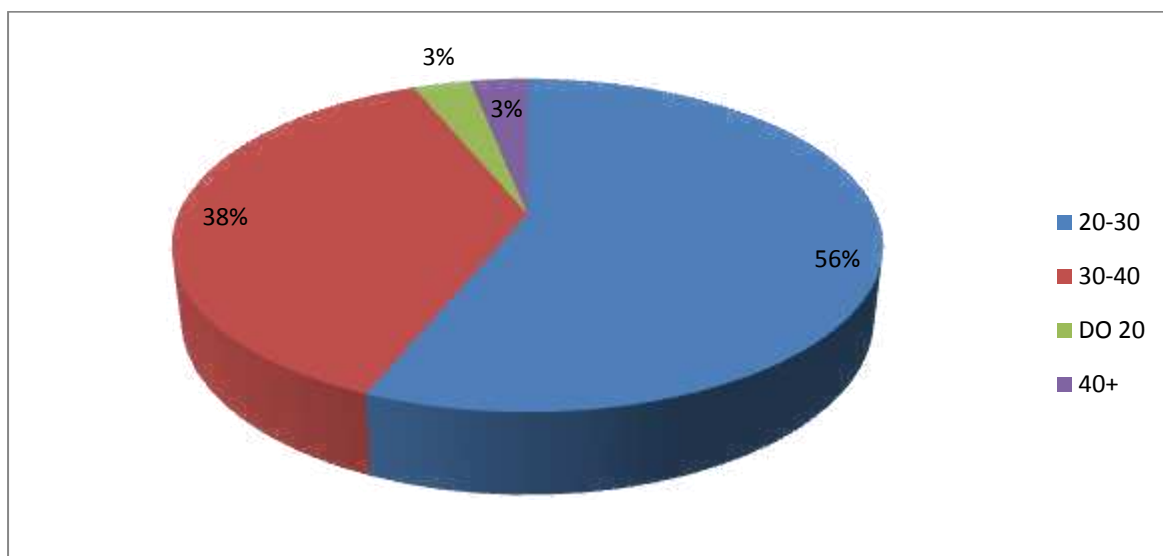
\*Odjel neonatologije, Klinika za ženske bolesti i porode Kliničkog bolničkog centra Split

Kako je prikazano u tablici 2. u razdoblju od 2009. do 2013. u Splitu je ukupno rođeno 23 346 djece. Na Klinici za ženske bolesti i porode, Kliničkog bolničkog centra Split, Odjel neonatologije boravilo je dvadeset i petero bolesnika s rascjepom usne i/ili nepca.



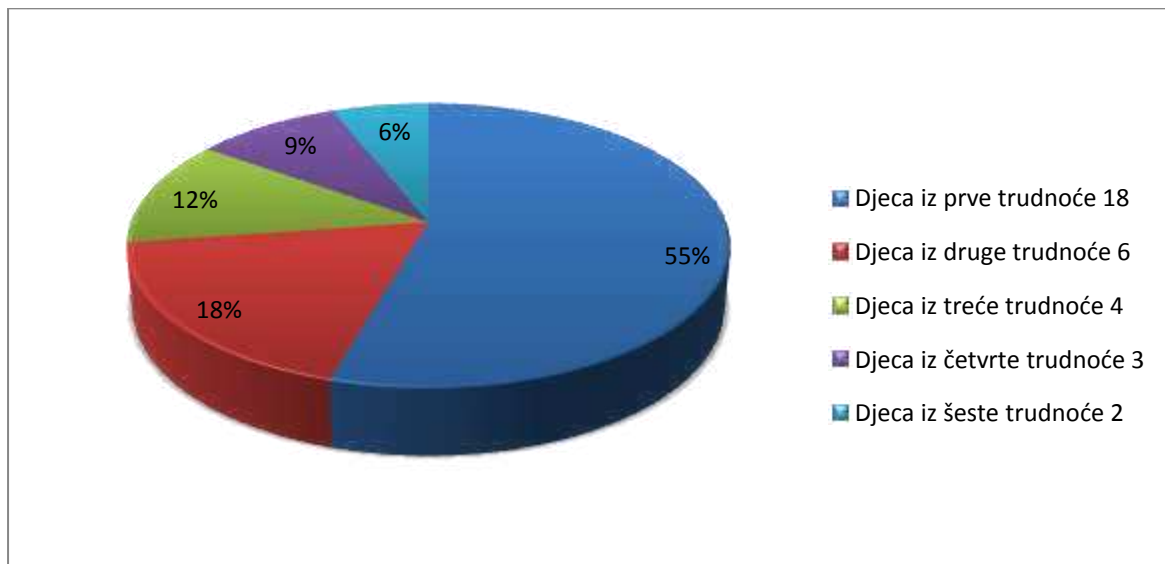
**Slika 1. Raspodjela po spolu djece s rascjepima usne i nepca prema godini hospitalizacije**

Učestalost rascjepa usne i nepca bila je podjednaka u muške i ženske djece (slika 1).



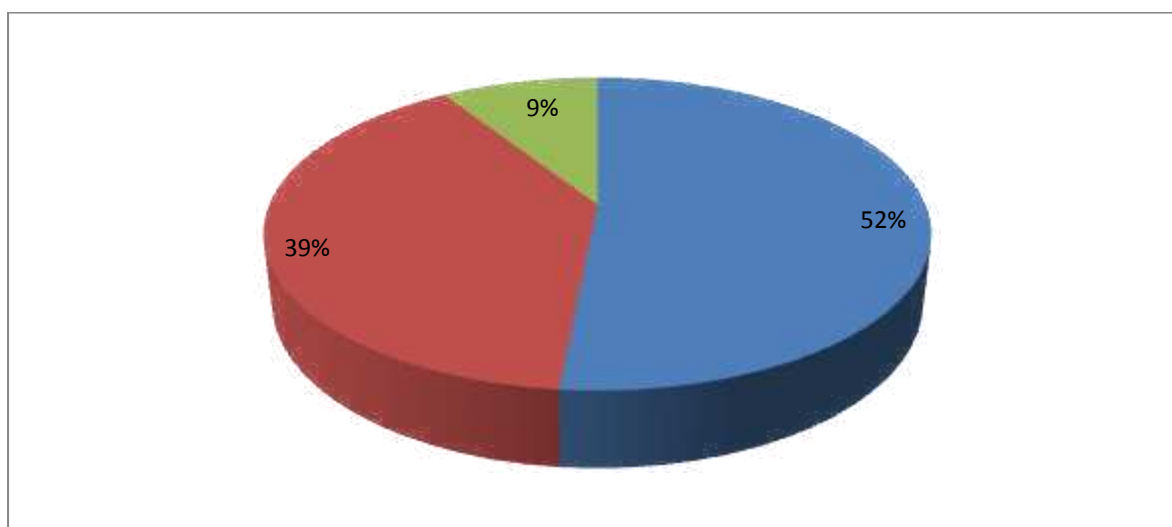
**Slika 2. Dob majki djece s rascjepima usne i nepca (%)**

Na slici 2. prikazana je raspodjela majki djece s rascjepima usne i nepca prema dobi. Od ukupnoga broja majki djece s rascjepom, 56% ih je bilo u dobi između 20 i 30 godina, dok je podjednak broj njih (3%) bio mlađi od 20 odnosno stariji od 40 godina.



**Slika 3. Bolesnici s rascjepima usne i nepca prema redosljedju majčine trudnoće**

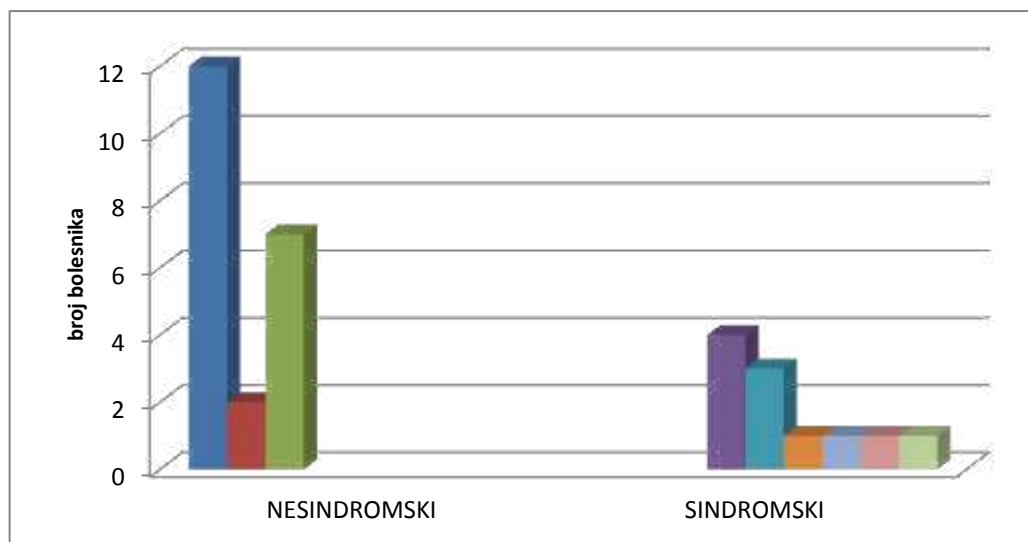
Kako je prikazano na slici 3, najveći broj (55%) bolesnika s rascjepima usne i nepca bila su djeca iz prve trudnoće. Osamnaest posto djece s rascjepima usne i nepca bila su djeca iz druge trudnoće, a njih 12% bila su djeca iz treće trudnoće. Najmanje (6%) djece s rascjepima usne i nepca bila su djeca iz šeste trudnoće.



**Slika 4. Učestalost rascjepa usne i nepca izražena u postotcima: rascjep usne i nepca (crvena), rascjep usne (zelena), rascjep nepca (plava)**

Najveći broj (52%) bolesnika je bilo s rascjepom nepca, njih 39% je imalo rascjep usne i nepca, a samo 3% rascjep usne.

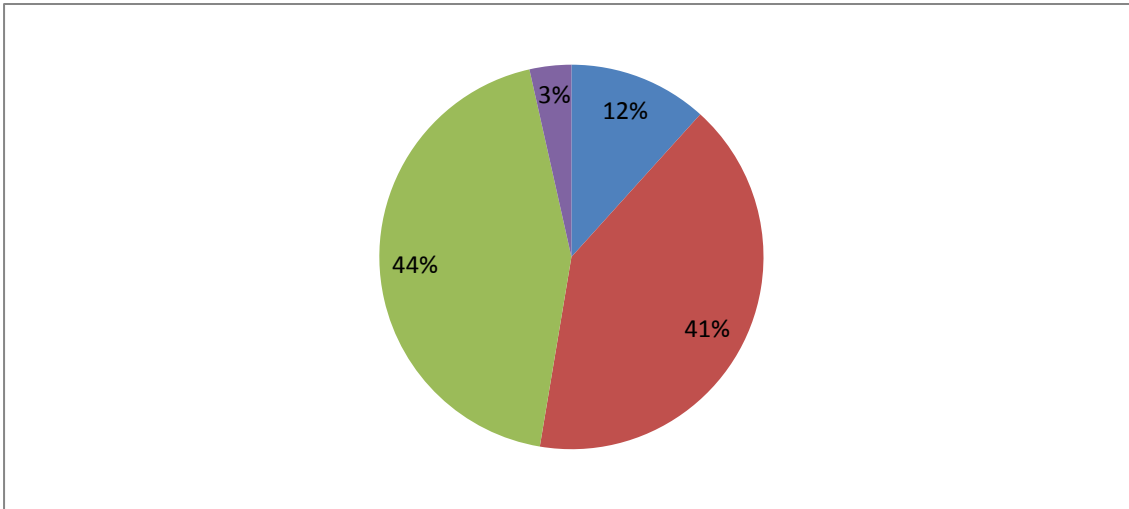
Od ukupnoga broja djece s rascjepom usne i nepca ( $n = 33$ ), kod njih 11 rascjep je bio sastavni dio kliničke slike nekoga od sindroma. Najčešći sindrom u sklopu kojeg se javljao rascjep bio je Apertov sindrom ( $n = 4$ ).



Legenda: rascjep usne i nepca (plava), rascjep usne (crvena), rascjep nepca (zelena), Apertov sindrom (ljubičasta), Pierre Robin sindrom (rezeda), TCFS- Treacher Collins Franchesetti sindrom (narančasta), Multimalformacijski sindrom (svjetlo plava), Trisomija 10p- (roza), Emanuel sindrom (svjetlo zelena).

### **Slika 5. Bolesnici s rascjepima koji su se javili kao izolirana anomalija i uz određene sindrome**

Mnogi sindromi u sklopu kliničke slike imaju rascjep usne i/ili nepca. Tijekom petogodišnjeg razdoblja bilo je liječeno 4 bolesnika sa sindromom Apert. Apertov sindrom osim rascjepa nepca uključuje kraniosinostozu, visoko čelo, hipertelorizam, egzoftalmus. Na rukama postoji sindaktilija od drugog do petog prsta dok je na stopalima obično sraslo svih pet prstiju (10).



Legenda: plastika usne (plava), plastika nepca (crvena), plastika usne i nepca (zeleni), postavljanje cjevčica u bubnjić (ljubičasta)

**Slika 6. Učestalost pojedinih zahvata izražena u postocima kod bolesnika s rascjepima usne i nepca**

Najčešće izvođeni zahvati u djece s rascjepima usne i nepca bili su plastika usne i nepca (44%), dok je najrjeđe izvođen zahvat (3%) bilo postavljanje aerizacijskih cjevčica u bubnjić (slika 6).



**Slika 7. Bolesnik s rascjepom usne i nepca**



## **5. RASPRAVA**

U razdoblju od 2009. do 2013. godine u Splitu je rođeno 23 346 djece. Od tog broja dvadeset i petero djece je rođeno s rascjepom usne i/ili nepca. To znači da je učestalost rascjepa usne i/ili nepca bila 0,1%. Ukupan broj djece koja su boravila na Klinici za dječje bolesti i na Klinici za ženske bolesti i porode, Kliničkog bolničkog centra Split uključuje 33 djece. Dvanaestero djece je boravilo na Klinici za dječje bolesti, Kliničkog bolničkog centra Split radi detaljnije obrade. Neki su karotipizirani. Učestalost rascjepa prema spolu je podjednaka (17 ženske i 16 muške djece).

U regijama za koje su informacije dostupne, razlike u uzorcima, metodi istraživanja, kriterijima uključivanja i načinu prikupljanja podataka ograničavaju uspoređivanje rezultata drugih istraživanja. Rezultati našega istraživanja pokazali su da je na Klinici za dječje bolesti, Kliničkog bolničkog centra Split i na Klinici za ženske bolesti i porode, Odjel neonatologije, Kliničkog bolničkog centra Split u razdoblju od 2009.-2013. godine liječeno ukupno trideset i troje djece s rascjepom usne i/ili nepca. Od ukupno 14 993 hospitalizirane djece na Klinici za dječje bolesti njih 12 (0,07%) je u tome petogodišnjem razdoblju bilo s postavljenom dijagnozom rascjepa usne i/ili nepca te su zadržani radi daljnje dijagnostike.

Prema studiji koja je obuhvaćala 4000 osoba s rascjepom nepca u Europi, kod 55% slučajeva radilo se o izoliranom rascjepu. Kod 18% su se rascjepi javljali uz dodatne anomalije. U 27% slučajeva rascjep se javio kao dio kliničke slike nekog od poznatih sindroma što je u skladu s rezultatima našega istraživanja koji su pokazali da je učestalost sindromskih rascjepa usne i/ili nepca među našim ispitanicima bila 33% (2).

Međunarodni podatci iz 57 registara za razdoblje između 1993.-1998. godine ukazuju na varijaciju u broju djece rođene sa rascjepom usne s ili bez rascjepa nepca 3,4 - 22,9 na 10 000 poroda i još veću varijaciju za izolirani rascjep nepca s učestalosti od 1,3- 25,3 na 10 000 rođenih.

Prema podacima Europskih registara za razdoblje između 1995.-1999. godine 3,5% djece s rascjepom usne, s ili bez rascjepa nepca bilo je mrtvorodeno dok ih je 9,4% bilo živorođeno (2).

Podatci o broju mrtvorodjenih sa rascjepom nisu bili dostupni pa nisu uključeni u naše istraživanje.

Rezultati našeg istraživanja pokazali su podjednaku učestalost rascjepa usne i/ili nepca u skupini ispitanika ženskoga ( $n = 17$ ) i muškoga spola ( $n = 16$ ). Ovaj podatak razlikuje se od rezultata istraživanja provedenoga u Izraelu 2012. godine čiji su rezultati

pokazali veću učestalost rascjepa usne i/ili nepca među ispitanicima ženskoga spola. Istraživanje je uključivalo 140 djece s rascjepom usne i/ili nepca rođene u Soroki tijekom razdoblja od jedanaest godina (1996.-2006.) (12).

Više od polovice (56%) majki bolesnika uključenih u naše istraživanje bile su životne dobi od 20 do 30 godina, a najmanje (3%) je bilo onih starijih od 40 godina. Njemačka studija iz 2005. godine, obuhvaćajući razdoblje od 1973. do 1996. godine, dokazala je pozitivnu korelaciju starije životne dobi majke i oca s pojavom rascjepa usne i/ili nepca, dok samo starija životna dob oca pozitivno korelira s pojavom izoliranog rascjepa nepca (22).

Podatci EUROCAT-a za broj djece sa rascjepima rođene u Zagrebu (2007.-2011. god.) pokazuju kako je 0,3% djece na 10 000 novorođenih rođeno s rascjepima u tome vremenskom razdoblju (23).

## **6. ZAKLJUČCI**

1. U razdoblju od 2009. do 2013. godine u Splitu je rođeno 23 346 djece od čega je njih dvadeset i petero (0,1%) rođeno s rascjepom usne i/ili nepca.
2. Najviše djece s rascjepom je bilo 2011. godine (osmero djece).
3. Učestalost rascjepa usne i/ili nepca kod bolesnika koji su boravili na Klinici za ženske bolesti i porode, Odjel neonatologije, Kliničkog bolničkog centra Split bila je podjednaka među djecom muškoga ( $n=12$ ; 48%) i ženskoga ( $n=13$ ; 52%) spola.
4. Više od polovice ( $n=21$ ) rascjepa usne i/ili nepca bili su nesindromski rascjepi, a njih 11 (33%) bili su rascjepi u sklopu kliničke slike nekoga od sindroma. Najčešći sindrom u sklopu kojega se javio rascjep je bio Apertov sindrom (kod četvero bolesnika).
5. Više od polovice (52%) bolesnika imalo je rascjep nepca, njih 39% imalo je rascjep usne i nepca, a svega 9% bolesnika imalo je izolirani rascjep usne.
6. Najčešće izvođeni zahvat u bolesnika s rascjepima usne i/ili nepca u razdoblju od 2009.-2013. god. bila je plastika usne i nepca (44%).
7. Više od polovice (56%) majki djece uključenih u istraživanje bile su životne dobi od 20 do 30 godina.
8. Više od polovice (55%) bolesnika s rascjepima usne i/ili nepca bila su djeca iz prve trudnoće.
9. Podatci EUROCAT-a za broj djece sa rascjepima rođene u Zagrebu (2007.-2011. god.) pokazuju kako je 0,3% djece na 10 000 novorođenih rođeno s rascjepima u tome vremenskom razdoblju. Naši podatci su slični, od 23 346 djece rođene u splitskom rodilištu u razdoblju od 2009.-2013. god. 0,1 % djece je rođeno sa rascjepima.

## **7. SAŽETAK**

## **Rascjepi usne i nepca**

Cilj je bio prikazati učestalost pojavljivanja rascjepa usne i/ili nepca na splitskom području u razdoblju od 2009.-2013. god.

Trideset i troje djece s rascjepom usne i/ili nepca liječeno je na Klinici dječje bolesti i na Klinici za ženske bolesti i porode, Odjel neonatologije, Kliničkog bolničkog centra Split.

Korištena je medicinska dokumentacija bolesnika s rascjepima. Podatci su prikupljeni iz arhive ovih klinika, Kliničkog bolničkog centra Split. Podatke o operacijama smo dobili iz Klinike za kirurgiju čeljusti, lica i usta, Kliničke bolnice Dubrava u Zagrebu.

Rezultati našeg istraživanja ukazuju na to da je od ukupno 23 346 djece koja su u razdoblju od 2009.-2013.godine rođena u Splitu, 0,1 % rođeno s rascjepom usne i/ili nepca. Rascjep se najčešće javljao kao izolirana anomalija, dok se kod 33% bolesnika javio u sklopu nekog od sindroma. Najčešće je to bio sindrom Apert. Rezultati našeg istraživanja se podudaraju sa studijom Mossey-a i suradnika provedenoj u Europi. Prema toj studiji kod 27% slučajeva rascjep se javio uz kliničku sliku nekog od sindroma.

Podatci EUROCAT-a za broj djece sa rascjepima rođene u Zagrebu (2007.-2011. god.) pokazuju kako je 0,3% djece na 10 000 novorođenih rođeno s rascjepima u tome vremenskom periodu. Naši podatci su slični, od 23 346 djece rođene u splitskom rodilištu u razdoblju od 2009.-2013. god. 0,1 % djece je rođeno s rascjepima.

## **8. SUMMARY**



## **Cleft lip and palate**

To show the incidence of cleft lip and/or palate in the Split area in the five-year period (from 2009. to 2013.).

Thirty-three children with cleft lip and/or palate treated at University hospital center Split, Paediatrics clinic and Obstetrics and gynecology clinics, Neonatology departement.

We used medical records of children with clefts lip and/or palate. Data was collected from the archives of the these two clinics of the University hospital centre Split. Informations about the operations were received from the Department of maxillofacaial surgery, Univesity hospital Dubrava, Zagreb.

The results of our study indicate that from the total of 23 346 children, born in the period from 2009. to 2013. in Split, 0.1% of them are with cleft lip and/or palate. Cleft mostly appeared as an isolated anomaly, while in 33% of children occurred as a part of a syndrome. The results of our study match the one made by Mossey and his colleagues, which was earlier conducted in Europe. According to this study, in 27% of cases, cleft appeared as a part of the syndrome.

EUROCAT register for Zagreb (2007.-2011. year) shows 0,3% children on 10 000 newborns with cleft lip and/or palate.

In the five-year period (from 2009. to 2013.) total of 23 346 children were born in Split, of whom 25 (0.1%) were born with cleft lip and/or palate. Most children with clefts were born in 2011.

## **9. LITERATURA**

1. Sadler T.W. Langmanova medicinska embriologija. Zagreb: Školska knjiga; 1996. str. 331-4.
2. Mossey PA, Little J, Munger RG, Dixon MJ, Shaw WC: Cleft lip and palate. *Lancet*. 2009;374(9703):1773-85.
3. Šoša T, Sutlić Ž, Stanec Z, Tonković I i suradnici. Kirurgija. Zagreb: Medicinska biblioteka; 2007. str. 1132-5.
4. Wojcicka K, Kobus K. Etiopathogenesis of lip, alveolar process and palate clefts. *Pol J Surg*. 2008;80(10):546-52.
5. Lidral AC, Moreno LM, Bullard SA. Genetic factors and orofacial clefting. *Semin Orthod*. 2008;14(2):103-14.
6. Freitas JA, Garib DG, Olivera TM, Lauris CM, Almeida AL, Neves LT i sur. Rehabilitative of cleft lip and palate: experience of the Hospital for rehabilitation of craniofacial anomalies-USP(HRAC-USP)-Part 2: Pediatric dentistry and orthodontics. *Jappl Oral Sci*. 2012;20:268-81.
7. Mossey PA. The heritability of malocclusion: Part 1- Genetics, principles and terminology. *Br J Orthod*. 1999;26(2):103-13.
8. Mossey PA, Davies JA, Little j. Prevention of orofacial clefts: does pregnancy planning have a role? *Cleft palate Craniofac J*. 2007;44:244-50.
9. Freitas JA, Neves LT, Almeida AL, Cgarib DG, Trindade-Suedam IK, Cyaedu RY, i sur. Rehabilitative treatment of cleft lip and palate: experience of the Hospital for rehabilitation of craniofacial anomalies/USP (HRAC/USP)-Part I: overall aspects. *J Appl Oral*. 2012;20(1):9-15.
10. Chen XK, Wen SW, Fleming N, Yang Q, Walker MC. Teenage pregnancy and congenital anomalies: which system is vulnerable? *Hum Reprod*. 2007;22:1730-35.
11. Grollemund B, Guedeney A, Vazquez M-P, Picard A, Soupre V, Pellerin P, i sur. Relational development in children with cleft lip and palate: influence of the waiting period prior to the first surgical intervention and parenteral psychological perceptions of the abnormality. *BMC Pediatrics*. 2012;12:65.
12. 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.
13. Christensen K, Juel K, Herskind AM, Murray JC. Long term follow up study of survival associated with cleft lip and palate at birth. *BMJ*. 2004;328:1405.
14. Jaber L, Nahmani A, Halpern GJ, Shohot M. Facial clefting in an Arab town in Israel.

Clinical Genetics. 2002;61(6):448-53.

15. Msamati BC, Igbibi PS, Chisi JE. The incidence of cleft lip, cleft palate, hydrocephalus and spina bifida at Queen Elizabeth Central hospital, Blantyre, Malawi. *Cent Afr J Med*. 2000;46(11):292-96.
16. De Ladiera PR, Alonso N. Protocols in cleft lip and palate treatment: systematic review. *Plast Sur Int*. 2012;2012:562892.
17. Zergollern Lj i suradnici. *Medicinska genetika*. Zagreb: Školska knjiga, 1986. str. 208 -22.
18. Dixon MJ, Marazita ML, Beaty TH Murray JC. Cleft lip and palate: synthesizing genetic and enviromental influences. *Not Rev Genet*. 2011;12(3):167-78.
19. Rychlik D, Wojcicki P, Kozlik M. Osteoplasty of the alveolar clef defect. *Adv Clin Med*. 2012;21:255-62.
20. Škrinjarić I. *Orofacijalna genetika*. Zagreb: Školska knjiga; 2005. str. 409-4.
21. Berge SJ, Path H, Van de Vondel PT, Appel T, Niederhagen B, Von Lindern JJ i sur. Fetal cleft lip and palate: sonographic diagnosis, chromosomal abnormalities, associated anomalies and postnatal outcome in 70 fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2001;18:422-31.
22. Bille C, Skytthe A, Vach W, Knudsen BL, Nybo Andersen A-M, Murray JC, i sur. Parents age and risk of oral clefts. *Epidemiology*. 2005;16(3):311-6.
23. EUROCAT Northern Ireland. European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins; [citirano 2014 March 15]. Dostupno na: [www.eurocat-network.eu](http://www.eurocat-network.eu)

## **10. ŽIVOTOPIS**

Ime i prezime: Tina Delaš

Datum i mjesto rođenja: 17. prosinca 1987.godine, Split

Adresa: Hrvatskih žrtava 13, Solin

Broj telefona: 021 218 065

E-pošta: tina.delas@gmail.com

**OBRAZOVANJE:**

1994.-2002. Osnovna škola „Vjekoslav Parać“, Solin

2002.-2006. IV. gimnazija „Marko Marulić“, Split

2006.g. upisala Medicinski fakultet Sveučilišta u Splitu, smjer doktor medicine

**STRANI JEZIK:**

Engleski jezik