

Genetika rázštepov pery a podnebia

Štatistika:

- Frekvencia rázštepov pery a podnebia – asi 1/700
- Frekvencia rázštepov pery s rázštepom podnebia alebo bez neho – asi 1/900
- Frekvencia samostatného rázštepú podnebia – asi 1/2000
- *Každoročne sa na Slovensku narodí okolo 80 detí s rázštepom v oblasti tváre*
- **Rázštep pery s alebo bez rázštepú podnebia a samostatný rázštep podnebia sú rozdielne entity**
- U chlapcov sa častejšie vyskytuje rázštep pery a podnebia ako u dievčat
- U dievčat sa častejšie vyskytuje izolovaný rázštep podnebia ako u chlapcov

Riziko opätovného výskytu:

- Rodičia, ktorí majú **jedno dieťa s rázštepom**: 2-5% riziko opätovného výskytu – 10-12%, ak sú v rodine ďalší členovia s rázštepom
- **Rodič s rázštepom**: 2-5% riziko opätovného výskytu – 10-12%, ak sú v rodine ďalší členovia s rázštepom
- Súrodenci postihnutých detí - 1% riziko, že budú mať vlastné dieťa s rázštepom, 5-6%, ak sú v rodine ďalší členovia s rázštepom
- Väčšina ľudí s rázštepom **NEMÁ** postihnutých rodinných príslušníkov

Diagnostika / testovanie

- V súčasnosti **nie je** k dispozícii žiaden genetický test pre rázštep pery a podnebia
- Ultrazvuk v 18.-20. týždni je najlepší spôsob na vyhľadávanie rázštepov pery, rázštep podnebia zostáva často nerozpoznaný, ak nie je spojený s rázštepom pery. Presnosť metódy je ovplyvnená faktormi ako poloha plodu, hmotnosť matky, presnosť prístroja

Vitamíny a výživové doplnky

- Matky, ktoré užívajú multivitamíny s obsahom kyseliny listovej, majú menšie riziko, že budú mať bábätko s rázštepom
- Zmenšenie rizika je 25%-50% v závislosti od typu rázštepú
- Riziko je menšie aj u žien, ktoré síce neužívajú prenatálne multivitamíny, ale ktoré jedia cereálie a iné potraviny obohatené vitamínmi

Škodlivé vonkajšie vplyvy

- Tehotné ženy, ktoré fajčia, majú 1,5 až 2 krát väčšie riziko porodiť dieťa s rázštepom
- Čím väčší počet cigariet matka fajčí, tým väčšie je riziko
- Ženy, ktoré pravidelne pijú alkohol – týždenne alebo denne – nemajú väčšie riziko mať dieťa s tvárovým rázštepom (ale majú riziko porodiť dieťa s fetálnym alkoholovým syndrómom)
- Avšak návalové pitie alkoholu – 5 alebo viac drinkov naraz – každý týždeň alebo častejšie zvyšuje riziko rázštepú pery a podnebia 3-7 krát
- Je známe, že fetálny dilatínový syndróm máva rázštep pery a podnebia ako menej častý znak
 - spôsobený účinkom antikonvulzívnych liekov fenytoinového typu (Dilantin)

- Jestvujú štúdie, ktoré upozorňujú, že užívanie kortizonu / prednizonu v tehotenstve (pri liečbe astmy, zápalov) zvyšuje riziko rásštepov 4-5 krát
- Nie je známe zvýšené riziko pre tehotné ženy žijúce v prvých troch mesiacoch tehotenstva v blízkosti skládok
- Tiež nejestvuje dôkaz o vyššom riziku u žien, ktoré užívajú vitamín A
- **PRAVDEPODOBNOŠŤ je u tvárových rásštepov hlavný faktor**
- Väčšina prípadov je spôsobená kombináciou dedičnosti a vplyvu prostredia

Genetické štúdie

- Existuje gén zúčastnený na vývine podnebia a úst
 - *transforming growth factor-alpha gene (TGFA)*
- Pre 1 zo 7 detí s cleft-susceptibility génom (A2 forma TGFA) je riziko fajčenia ešte väčšie. Pravdepodobnosť výskytu rásštepu je u nich 8 krát vyššie, pokiaľ ich matka fajčí.

Referencie a zdroje

- http://www.cbddmp.org/bd_clefts.htm – California Birth Defects Monitoring Program
- <http://www.geneclinics.org/>
- <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/cleftlipandpalate.html>
- <http://www.nidcr.nih.gov/> - National Institute of Dental and Craniofacial Research (NIDCR)
- <http://www.nidcr.nih.gov/spectrum/nidcr/1menu.htm>
- http://www.modimes.org/professionals/681_1210.asp

Elizabeth A. Kramer, MGC

Georgetown University Hospital

Dept. OB/GYN, Division of Genetics

Washington, DC

202.444.5919, eak1@gunet.georgetown.edu

Preložila MUDr. Irena Klímová