



Pierre Robinova sekvenca: zdravljenje z nosno-žrelnim tubusom

Pierre Robin sequence: treatment with nasopharyngeal tube

Mojca Železnik,¹ Andreja Eberlinc,² Daša Gluvajčić,³ Uroš Krivec,⁴ Jana Lozar Krivec¹

Izvleček

Pierre Robinova sekvenca je triada, ki jo sestavljajo mikro- in/ali retrognatija, glosoptoza in zapora zgornjih dihal, ki se ji v 90 % pridruži palatoshiza. Pri otrocih s Pierre Robinovo sekvenco sta glavni funkcionalni težavi obstrukcija zgornjih dihal in oteženo hranjenje, ki se kaže z raznolikimi dihalnimi težavami in slabim pridobivanjem telesne mase. Pri večini bolnikov zadoščajo konzervativni ukrepi, v redkih primerih pa je potrebno kirurško zdravljenje, v najtežjih primerih pa traheotomija. Klinični oddelek za neonatologijo Pediatrične klinike UKC Ljubljana je za zdravljenje novorojenčkov s Pierre Robinovo sekvenco uvedel v slovenski prostor novo metodo, tj. vstavitve nosno-žrelnega tubusa. Ta premesti zaporo zgornjih dihal v višini korena jezika in je ob izmenični zamenjavi strani vstavitve skozi nosnici lahko nameščen daljše obdobje tudi v domačem okolju. Obravnava otrok s Pierre Robinovo sekvenco je multidisciplinarna. Pri obravnavi sodelujejo neonatolog, otorinolaringolog, maksilofacialni kirurg in pulmolog. Gastroenterolog, dietetik in genetik pa so vključeni po potrebi. Članek predstavi klinično sliko otrok s Pierre Robinovo sekvenco, metode zdravljenja in uradno klinično pot obravnave v Sloveniji.

Abstract

Pierre Robin sequence is described as a triad of micro- and/or retrognathia, glossoptosis, and upper airway obstruction, in 90% the triad is associated with cleft palate. In children with the Pierre Robin sequence, the main functional problems are upper respiratory obstruction and feeding problems, which can be manifested by a variety of respiratory problems, and poor weight gain. Most patients need conservative treatment, rarely surgical treatment; only the most severe cases will need a tracheotomy. In Slovenia, at the Clinical Department of Neonatology, Division of Paediatrics – University Children's Hospital we introduced a new method for the treatment of newborns with the Pierre Robin sequence, treatment with the

¹ Klinični oddelek za neonatologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

² Klinika za maksilofacilano in oralno kirurgijo, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

³ Klinika za otorinolaringologijo in cervikofacialno kirurgijo, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

⁴ Služba za pljučne bolezni, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Korespondenca / Correspondence: Jana Lozar Krivec, e: jana.lozar@gmail.com

Ključne besede: Pierre Robinova sekvenca; novorojenček; zapora dihal; nosno-žrelni tubus

Key words: Pierre Robin sequence; neonate; airway obstruction; nasopharyngeal tube

Prispelo / Received: 25. 11. 2020 | **Sprejeto / Accepted:** 10. 5. 2021

Citirajte kot/Cite as: Železnik M, Eberlinc A, Gluvajčić D, Krivec U, Lozar Krivec J. Pierre Robinova sekvenca: zdravljenje z nosno-žrelnim tubusom. Zdrav Vestn. 2022;91(3–4):141–9. DOI: <https://doi.org/10.6016/ZdravVestn.3194>



Avtorske pravice (c) 2022 Zdravniški Vestnik. To delo je licencirano pod Creative Commons Priznanje avtorstva-Nekomercialno 4.0 mednarodno licenco.

nasopharyngeal tube. The nasopharyngeal tube overcomes the obstruction of the upper respiratory tract at the level of the root of the tongue and can be placed for a longer period of time, even in the home environment; we can alternately replace the tube from one to another nostril. The treatment of children with the Pierre Robin sequence is multidisciplinary and involves a neonatologist, otorhinolaryngologist, maxillofacial surgeon and a pulmonologist, while a gastroenterologist, clinical dietitian, and geneticist are included if needed. The article presents the clinical picture and the management of children with Pierre Robin sequence, and the clinical pathway for the evaluation and treatment of the neonate with Pierre Robin sequence, which was introduced at the Department of Neonatology, Division of Paediatrics – University Children's Hospital, University Medical Centre Ljubljana.

1 Uvod

Pierre Robinova sekvenca (PRS) je stanje, za katerega je značilno zaporedje nepravilnosti spodnje in zgornje čeljusti ter s tem težave v dihalni in prebavni poti (1). Francoski stomatolog Pierre Robin je leta 1923 opisal triado, ki jo sestavljajo mikro- in/ali retrognatija, zapadanje nazaj pomaknjene jezika v oro- in hipofarinks (glosoptoza) in s tem zapora zgornjih dihal. V 90 % se triadi pridruži razcep neba (palatoshiza) (2-4) (Slika 1).

Ocenjena pojavnost se glede na raznolikost definicije PRS giblje med 1 na 8.000 in 20.000 rojstev (2,3,5,6). Zapora dihal je glavni napovedni dejavnik obolevnosti in umrljivosti. Stopnja umrljivosti vseh otrok s PRS se giblje od 1,7 % do 11,3 %, pri bolnikih s pridruženimi drugimi nepravilnostmi pa do 26 % (3-5).

2 Etiologija

Primarni patogenetski dogodek, ki vodi v nastanek PRS, ni znan. Raziskovalci domnevajo, da hipoplazija spodnje čeljusti, do katere pride že pred 9. tednom nosečnosti, povzroči premik jezika navzgor in navzad, kar mehansko prepreči zlitje palatinalnih šivov med 8. in 10. tednom nosečnosti (3,4,7,8).

Pri PRS gre lahko zgolj za nepravilnost v razvoju ustno-žrelnega področja, v 45–80 % primerov pa so pridružene druge anomalije, PRS pa je v sklopu sindroma. Zato je smotno, da pri obravnavi novorojenčka s PRS sodeluje tudi klinični genetik, ki po potrebi opravi nadaljnje genetske preiskave (3-5,9). Najpogosteje je PRS povezana s Sticklerjevim sindromom, ki je vezivnotkivna bolezen in tudi glavni razlog za odstop mrežnice pri otrocih (7).

3 Patofiziologija

Pri otroku s PRS sta glavni funkcionalni težavi dinamična zapora zgornjih dihal in motnje požiranja, ki povzročita motnje dihanja in slabo pridobivanje telesne mase (2). Stopnja zapore zgornjih dihal, do katere pride

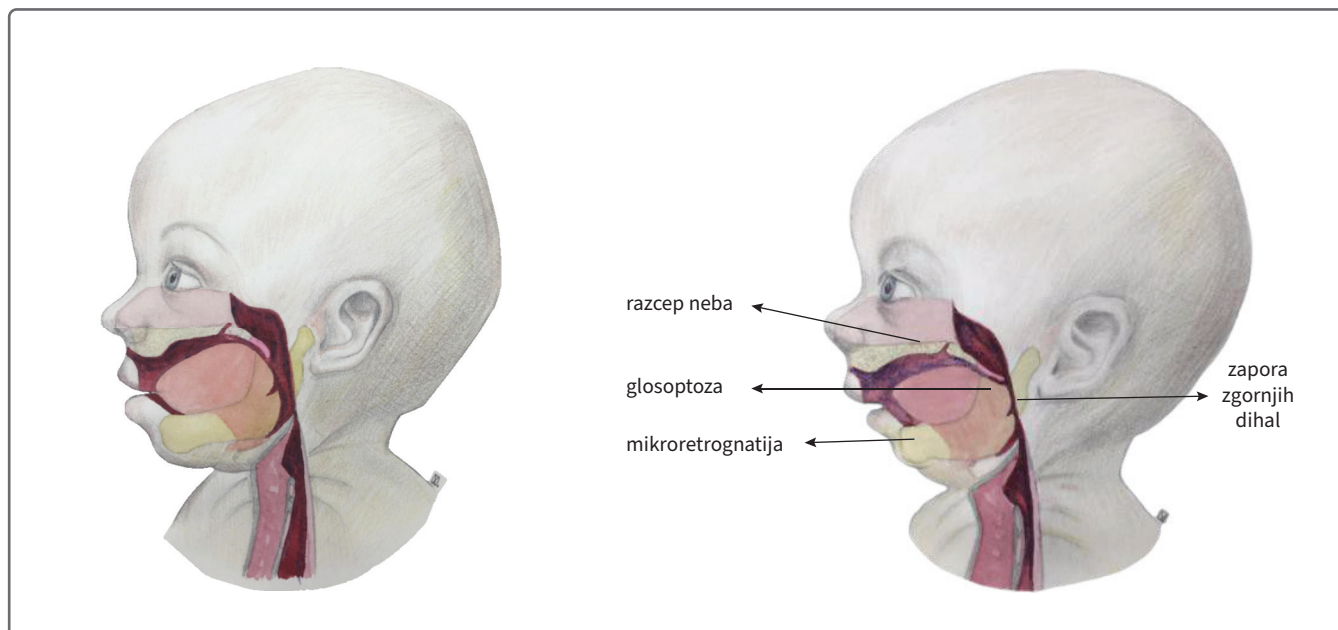
primarno zaradi mikro- in/ali retrognatije in zapore dihalne poti s korenem jezika, ni stalna (5,7) (Slika 1). K zapori zgornjih dihal prispeva tudi utesnjenost jezika znotraj majhne spodnje čeljusti, prolaps jezika v shizo, pomanjkanje nadzora nad jezičnimi mišicami in pritisk jezika na oro- in hipofarinks. Obstrukcija se s časom običajno zmanjšuje, vendar ni jasno, ali je vzrok izboljšanja hitrejša rast spodnje čeljusti po rojstvu ali zmanjšanje glosoptoze z rastjo in nevrološkim razvojem (3,8). Poleg teh so opisani tudi dodatni dejavniki, ki lahko prispevajo k zapori dihal pri otrocih s PRS, kot so: hipotonija, centralne apneje, laringomalacija, traheomalacija in stenoza spodnjih dihalnih poti (3).

Vzroki za težave pri hranjenju so številni: od mikrognatije, glosoptoze, sočasne shize, motene gibljivosti jezika do motilitetne motnje požiralnika, ki povzroča gastroezofagealni refluks (5). Povečano dihalno delo in tahipneja negativno vplivata na usklajenost sesanja, požiranja in dihanja. Zaradi motenj požiranja se poveča možnost aspiriranja in pljučnih zapletov (5,10). Gastroezofagealni refluks vpliva na ravnovesje dihanja in hranjenja, saj povzroči vnetje in oteklino dihalnih poti, poveča izločke in s tem oslabi mehaniko požiranja (3). Pridružene srčne ali druge anomalije lahko dodatno prispevajo k težavam pri hranjenju in s tem k slabemu pridobivanju telesne mase (5).

4 Klinična slika

Glede na stopnjo zapore zgornjih dihal imajo otroci s PRS lahko številne znake prizadetosti dihal, ki se pojavijo takoj po rojstvu ali v prvih tednih življenja (2,3). Pred rojstvom je anomalija redko vidna. Mikrognatijo lahko vidimo z ultrazvočnim (UZ) ali magnetnoresonančnim slikanjem, v primeru glosoptoze in motnje požiranja pri plodu lahko z UZ odkrijemo polihidramniji (3,11,12).

Po rojstvu je pogosto v ospredju zapora zgornjih dihal, ki se kaže s hropenjem, oteženim dihanjem, obstruktivnimi apnejami in dušenjem ter težavami pri



Slika 1: Shematski prikaz novorojenčka z normalno anatomijo zgornjih dihal (levo) in s Pierre Robinovo sekvenco (desno).

hranjenju. Glosoptoza in zapora dihal je lahko različne stopnje. Pri izraziti zapori imajo bolniki lahko stridor pri vdihu ali bifazni stridor ter občasno celo cianozo (8,9), medtem ko so pri blagi glosoptozi dihala prehodna v budnem stanju in pri sesanju, v spanju pa se lahko pojavlja obstruktivna apneja (13). Zgodnja prepoznavna in ukrepanje sta ključna za preprečevanje posledic motenj dihanja, kot so: slabo pridobivanje telesne mase, aspiracija hrane, dihalna odpoved, vztrajajoča hipoksemija, hiperkapnija, gastroezofagealni refluks, zvišan upor v pljučnih arterijah in s tem razvoj stanja cor pulmonale, nevrološke okvare in tudi smrt (14).

Razcep neba je prisoten pri 90 % otrok s PRS, velik delež otrok ima zato zaradi neoptimalnih anatomskih razmer težave z vzpostavitvijo normalnega vzorca hranjenja, predvsem zaradi komunikacije med ustno in nosno votlino, ki onemogoča ustvarjanje podtlaka v ustni votlini, ki je potreben za uspešno sesanje (15-17). Pred kratkim objavljena slovenska študija otrok z razcepi v orofacialnem področju je pokazala, da je imelo skoraj tri četrtine otrok težave z vzpostavitvijo hranjenja takoj po rojstvu, pri dobri sedmini so težave vztrajale tudi še po zaključenem kirurškem zdravljenju (15).

Razcep neba kasneje vpliva tudi na razvoj govora in motnje govora (motnje artikuliranja in nosljanje), več kot polovica otrok s shizo ima tudi ponavljajoča se vnetja srednjega ušesa ali vnetje srednjega ušesa z izlivom s prevodno naglušnostjo (18). Tudi posegi pri otroku s PRS, kot je traheotomija, lahko dodatno vplivajo na razvoj govora (19).

5 Diagnosticiranje

Leta 2020 je bil objavljen t.i. konsenz pediatrov in specialistov otorinolaringologije o priporočeni obravnavi otrok s PRS (20). Za izbor optimalnega zdravljenja je poleg klinične ocene dihalnega napora v budnosti, med spanjem in med hranjenjem potrebno ovrednotiti stopnjo motenj dihanja in določiti mesto zapore dihalnih poti. Povezava med stopnjo mikrognatije in stopnjo glosoptoze ni bila dokazana, kar pomeni, da z oceno mikrognatije ne moremo predvideti stopnje zapore dihalne poti (21). Pred pričetkom zdravljenja se svetuje endoskopska preiskava dihalnih poti za oceno glosoptoze in mesta zapore dihalne poti (6,11). S fleksibilno nazolaringoskopijo se lahko ocenijo zgornja dihala, prikaže gibljivost glasilk in prisotnost laringomalacije. Pomanjkljivost te preiskave je, da je otrok med preiskavo običajno nemiren in joka, kar lahko onemogoči oceno višine mesta in stopnjo dihalne zapore zaradi glosoptoze, ki je najizrazitejša, ko otrok spi (22). Boljšo oceno mesta zapore dihal omogoči fleksibilna nazo-laringo-traeoskopija in/ali bronhoskopija pri sediranem otroku, ki dodatno omogoči oceno celotne dihalne poti, s čimer lahko prepoznamo dodatne nepravilnosti, kot so: subglotisna stenoza, traheomalacija, bronhomalacija in stenoza požiralnika (3,11).

Poligrafski posnetek srčno-dihalnih vzorcev med spanjem v prvih mesecih po rojstvu omogoča objektivno opredelitev motenj dihanja (2,3,23). Obstruktivna apneja v spanju je izredno pogosta pri bolnikih s PRS.

Retrospektivna študija Hicksa in soavtorjev, v katero je bilo vključenih 31 novorojenčkov s PRS, so zmerno do hudo obstruktivno apnejo v spanju ugotovili pri 64 % novorojenčkov (6). Poligrafski posnetek srčno-dihalnih vzorcev med spanjem omogoča tudi oceniti učinkovitost sprejetih ukrepov pri bolniku in oceni izboljšanje ali poslabšanje stopnje obstrukcije (6,8). Navadno obstrukcija, če ne ukrepamo, napreduje v prvih 4–6 tednih po rojstvu (3).

Pri oceni hranjenja otrok s PRS je pomembno ločiti med težavami s hranjenjem kot posledico zapore zgornjih dihal in težavami, ki so posledica spremenjenih anatomskih razmerij ob prisotnosti shize, motenj požiranja, aspiracij in gastroezofagealnega refluksa. Dodatno se lahko težave s hranjenjem in rastjo pojavijo v povezavi z osnovno sindromsko boleznijo oz. drugimi pridruženimi nepravilnostmi (3). Klinično diagnosticiranje gastroezofagealnega refluksa je lahko težavno. Za kvantificiranje kislega refluksa se najpogosteje uporablja 24-urna pH metrija z impedanco (3,24,25). Neustrezno pridobivanje telesne mase je lahko posledica tudi povečane kalorične potrebe zaradi povečanega dihalnega dela. V obravnavo je pogosto potrebno vključiti kliničnega dietetika in logopeda, za dolgotrajno spremljanje rasti in razvoja je odgovoren osebni pediater, pediatrični gastroenterolog pa se v obravnavo vključi ob hudi gastroezofagealni refluksni bolezni in motorični disfunkciji požiralnika (3,11).

6 Zdravljenje

V svetu se uporabljajo številne metode zdravljenja novorojenčkov in otrok s PRS. Čeprav je PRS dobro poznana klinična entiteta, trenutni klasifikacijski sistemi ne upoštevajo raznolikosti klinične slike novorojenčkov s PRS, ki bi lahko omogočali izbiro optimalnega načina zdravljenja za posamezen kliničen primer, primanjkujejo pa tudi analize kliničnih rezultatov različnih načinov zdravljenja otrok s PRS (3,4,26).

Ključno pri zdravljenju otrok s PRS je varovanje dihalne poti, kar omogoča lažje dihanje in ustrezno hranjenje ter prepreči nevarnost aspiriranja hrane pri oralnem hranjenju otrok s PRS (5). Svetuje se multidisciplinarni pristop, ki omogoča hitrejše in učinkovitejše prepoznavanje težav, prepreči nepotrebne posege ter omogoči optimalno oskrbo otrok s PRS (3).

Pri več kot polovici otrok zadoščajo konzervativni, tj. nekirurški načini zdravljenja (3). Ukrep prve izbire, s katerim smo uspešni pri več kot polovici bolnikov z blago do zmerno obstrukcijo dihal, je lega na trebuhu ali na boku, ki omogoči, da spodnja čeljust in jezik padeta

naprej, kar odmakne jezik od zadnje stene žrela (4).

Če s tem ukrepom nismo uspešni, se v prvi vrsti odločimo za vstavev nosno-žrelnega tubusa (NŽT) ali uporabo dihalne podpore s pozitivnim tlakom ob koncu izdihla (CPAP) ali z neinvazivnim predihavanjem (NIV) na domu (3,21). Po študiji Abela in sodelavcev je učinkovitost NŽT pri otrocih s PRS z zmerno do hudo obstrukcijo 80 %, z uporabo NŽT pa se zmanjša število potrebnih traheotomij (8). V študiji Leboulangerja in sodelavcev so z uporabo NIV zmanjšali delež časa SpO₂ pod 90 % s povprečno 14 % na 1 %, zmanjšala pa se je tudi vrednost podkožno izmerjenega delnega tlaka ogljikovega dioksida (PtcCO₂) s 7.6 na 4.1 kPa (9). Slabosti NIV so: zahtevna izbira optimalne maske zaradi spremenjene anatomije, težave z vzpostavitvijo hranjenja in neprenašanje ventilatorja (9,23). Kadar tehnične omejitve ali nezmožnost sprejemanja zdravljenja ne omogoča uporabe CPAP ali NIV, lahko vsaj določeno mero dihalne podpore dosežemo tudi z zdravljenjem z visokim pretokom (ZVP) na domu (27).

Nekateri centri uporabljajo po meri narejene ortodontske ploščice (npr. nebna ploščica s predepiglotočno lopatko). Ploščica zmanjša zaporo zgornjih dihal z razrešitvijo glosoptoze. Uporablja se predvsem pri otrocih z blažjo obliko PRS (2).

Med kirurškimi metodami zdravljenja sta najpogostejši kirurška pričvrstitev oz. t.i. adhezija baze jezika na spodnjo ustnico (glosopeksija) in distrakcijska osteogeneza spodnje čeljusti. Prva je indicirana, ko ima bolnik hudo glosoptozo, endoskopija pa je izključila stenozo subglotisa ali drugo nepravilnost dihal ter je sestavljena iz dveh posegov (5,11). Sekundarni poseg, ki omogoči sproščanje baze jezika, se navadno izvede med 12. in 18. mesecem starosti (11). Učinkovitost metode za razrešitev zapore je po študijah med 71 % in 89 % (4,11). Po sprostitvi adhezije lahko pride do ponovitve glosoptoze; drugi zapleti posega so še dehiscenca rane, edem jezika po operaciji ter nastanek brazgotine (2,4,5).

Pri distrakcijski osteogenezi spodnje čeljusti se po obojestranski navpični osteotomiji hipoplastične spodnje čeljusti namesti zunanji ali notranji distraktor (2,4). Zunanji distraktor se lažje namesti in odstrani, možni slabosti pri njegovi uporabi pa sta premaknitev distraktorja zaradi delovanja zunanjih sil in brazgotinjenje na mestu njegove namestitve. Notranji distraktor običajno otroci bolje prenašajo in sprejemajo, vendar je za odstranitev distraktorja potrebna sekundarna operacija v splošni anesteziji. Po opravljeni osteotomiji sledi faza aktivacije, ko se kost razteza in raste s hitrostjo 0,5–2 mm dnevno. Zadnja faza je konsolidacija, ko se novonastala kost osificira (3). Do povečanja velikosti spodnje

čeljusti se mora dihalna pot zavarovati z NŽT, endotrahealnim tubusom ali pa bolnik diha skozi traheostomo (2-4). Mandibularna distrakcijska osteogeneza omogoča hitro razrešitev zapore, vendar ima, kot vsako kirurško zdravljenje, določena tveganja (2,4). V primerjavi z glosopeksijo omogoča hitrejšo vzpostavitev oralnega hranjenja (5), medtem ko drugi avtorji opazarjajo na slabo pridobivanje telesne mase kot posledico disfagije, ki se po distrakciji ne popravi (2). Možni zaplet zdravljenja je lahko tudi poškodba mandibularnega in spodnjega alveolarnega živca ter poškodba molarne zobne zasnove, do katere pride pri polovici primerov (2,4,6). Mandibularna distrakcijska osteogeneza je verjetno najbolj učinkovita, kadar sta v ospredju mikrognatija in glosoptoza. Kadar pa gre za zaporo na več ravneh, distrakcija ne bo učinkovita, bolniki pa bodo kljub podaljšanju spodnje čeljusti potrebovali traheotomijo (6).

S traheotomijo sicer ne odpravimo osnovnih nepravilnosti PRS, vendar je edina metoda, ki prepričljivo razreši zaporo dihalnih poti. Gre za invazivno metodo, ki pa se uporablja pri otrocih s PRS, kadar druge metode zdravljenja niso uspešne, pri zelo hudi zapori dihal, pri zapori dihal na več ravneh, pri bolnikih s pridruženimi anomalijami (2,3,23,28). Pri otrocih s traheotomijo je hospitalizacija daljša, v 65 % se pojavijo zapleti, povezani s traheotomijo, ki so lahko tudi življenje ogrožujoči (19,28). Najpogostejši zapleti so: krvavitev, pnevmotoraks, izpad kanile, traheitis, stenoza sapnika, izjemoma celo nenadna smrt (2,3).

90 % otrok s PRS ima palatoshizo, ki v prvih mesecih življenja razen prilagojene stekleničke in prilagojenega položaja pri hranjenju ne potrebuje specifičnega zdravljenja (15). Po trenutni doktrini izoliran razcep neba maksilofacialni kirurgi zdravijo po prvem letu življenja (29,30).

Ne glede na način zdravljenja so pri 38–62 % novorojenčkov s PRS težave pri hranjenju tako izrazite, da je treba vstaviti želodčno sondo, ki je ali oro- ali nazogastrična (3). Vstavitve želodčne sonde se priporoča pri vseh bolnikih s težavami pri hranjenju in ne ovira odpusta v domačo oskrbo. Običajno je potrebna le za prehodno obdobje (3). Želodčna sonda dodatno zagotavlja tudi odprto dihalno pot, saj prispeva k odmiku jezika od zadnje stene žrela, hkrati pa zmanjša požiranje zraka ob hranjenju, ki lahko povzroči porast želodčnega tlaka in s tem prispeva k nastanku gastroezofagealnega refluksa. Za preprečitev refluksa se priporoča ležanje z dvignjenim vzglavjem. Kolikor ta ukrep ne zadošča, pa tudi drugi antirefluksni ukrepi, vključno z uvedbo zaviralca protonske črpalke (3,10). Otroci s pridruženim sindromsko boleznijo ali pridruženimi drugimi anomalijami

in nevrološkimi motnjami imajo lahko kronične težave pri hranjenju, ki terjajo vstavitve gastrostome (3,11).

Po odpustu iz bolnišnice je pri spremljanju otroka ključnega pomena vloga izbranega pediatra, ki naj bo pri odraščajočem otroku s PRS pozoren predvsem na težave z dihanjem in hranjenjem. Nadzoruje naj njegovo rast in razvoj, pri otrocih s shizo pa tudi sluh in z njim povezan razvoj govora (2,3,8,22). Večinoma imajo otroci s PRS dobro napoved izida, pravočasno preprečevanje hipoksičnih dogodkov pa jim omogoča normalen kognitivni razvoj (3).

Kljub napredku zdravljenja ni dovolj analiz rezultatov različnih načinov zdravljenja otrok s PRS, zato je pristop k otroku s PRS odvisen od izkušenj in strategije posameznega centra. Mednarodna priporočila pediatrov in specialistov otorinolaringologije o obravnavi otrok s PRS iz leta 2020 pa dopuščajo več načinov zdravljenja (20).

7 Zdravljenje Pierre Robinove sekvence z nosno-žrelnim tubusom

Na Kliničnem oddelku za neonatologijo smo doslej pri novorojenčkih s PRS in blagimi do zmernimi znaki zapore dihalnih poti uporabljali konzervativne metode zdravljenja, kot so lega na boku in trebuhu ter vstavitve želodčne sonde ali zdravljenje s CPAP. Pri bolnikih s hudo stopnjo zapore dihalnih poti pa smo se posluževali traheotomije, medtem ko se za glosopeksijo in distrakcijsko osteotomijo spodnje čeljusti v soglasju z maksilofacialnimi kirurgi zaradi številnih možnih neželenih učinkov posega nismo odločali. Leta 2020 smo glede na pozitivne izkušnje tujih centrov kot možno metodo vzdrževanja proste dihalne poti uvedli zdravljenje z NŽT.

V **Tabeli 1** prikazujemo število otrok, rojenih s shizo, palatoshizo in PRS med letoma 2016 in 2020 v Sloveniji. Glede na petletno obdobje je incidenca PRS v Sloveniji 1,2 na 10.000 živorojenih otrok. Od 12 otrok, ki so bili rojeni s PRS, je 7 otrok potrebovalo želodčno sondo, 2 otroka, rojena v zadnjem letu, sta bila zdravljenja z NŽT, en otrok pa je potreboval traheotomijo.

Po pripravi bolnika se NŽT vstavi skozi nos, a brez splošne anestezije, tako da se distalna konica NŽT postavi za koren jezika, vendar nad poklopцем (2,3,6). Namen vstavitve NŽT je premostiti zaporo dihal na ravni orofarinksa oz. korena jezika ter olajšati dihanje in hranjenje. Pravilno vstavljen NŽT omogoča otroku, da diha tako skozi tubus kot tudi skozi prosto nosnico, saj je jezik zaradi vstavljenega NŽT odmaknjen od zadnje stene žrela (3) (**Slika 2**). Glede na način razrešitve

Tabela 1: Število vseh otrok, rojenih s shizo, palatoshizo in Pierre Robinovo sekvenco med letoma 2016 in 2020 v Sloveniji.

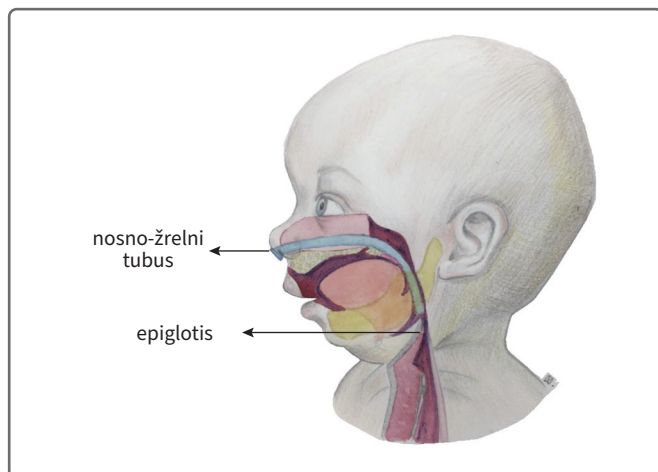
Leto rojstva	Št. otrok, rojenih s shizo	Št. otrok, rojenih s palatoshizo	Št. otrok, rojenih s PRS
2016	27	10	3
2017	26	12	0
2018	33	12	3
2019	22	9	3
2020	25	11	3

Legenda: št. – število; PRS – Pierre Robinova sekvenca.

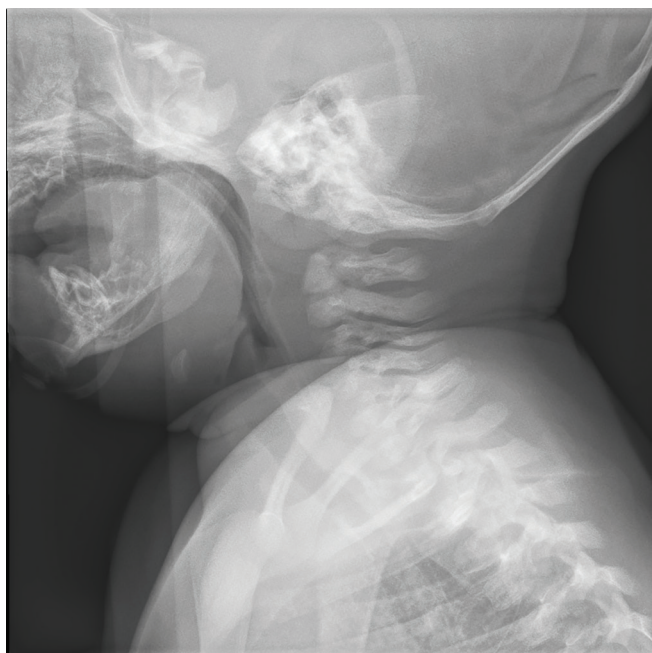
obstrukcije je uporaba NŽT verjetno najbolj učinkovita metoda, kadar je vzrok zapore dihal mikro- ali retrognatija in glosoptoza (2).

Globino vstavitve NŽT določimo tako, da izmerimo razdaljo med nosnico in tragusom uhlja pri bolniku na ali z neposrednim prikazom s fleksibilnim endoskopom. Globino vstavitve lahko določimo tudi s pomočjo tabel, ki določajo velikost in globino vstavitve NŽT glede na telesno maso (11,14,31). Po prvi vstavitvi NŽT lahko pravilno lego potrdimo s stranskim rentgenskim slikanjem vratu v nevtralnem položaju glave (8) (Slika 3).

Otrok ima NŽT nameščen 24 ur na dan več tednov ali mesecev. Odpust iz bolnišnice v domače okolje je možen, ko se starši priučijo menjave, aspiriranja in fiksiranja NŽT, pa tudi rokovanja z otrokom, ki ima NŽT (3). Masters in soavtorji predvidevajo menjavanje NŽT sprva na 2–4 dni, kasneje lahko tudi na 5–7 dni (14).



Slika 2: Shematski prikaz vstavljenega nosno-žrelnega tubusa.



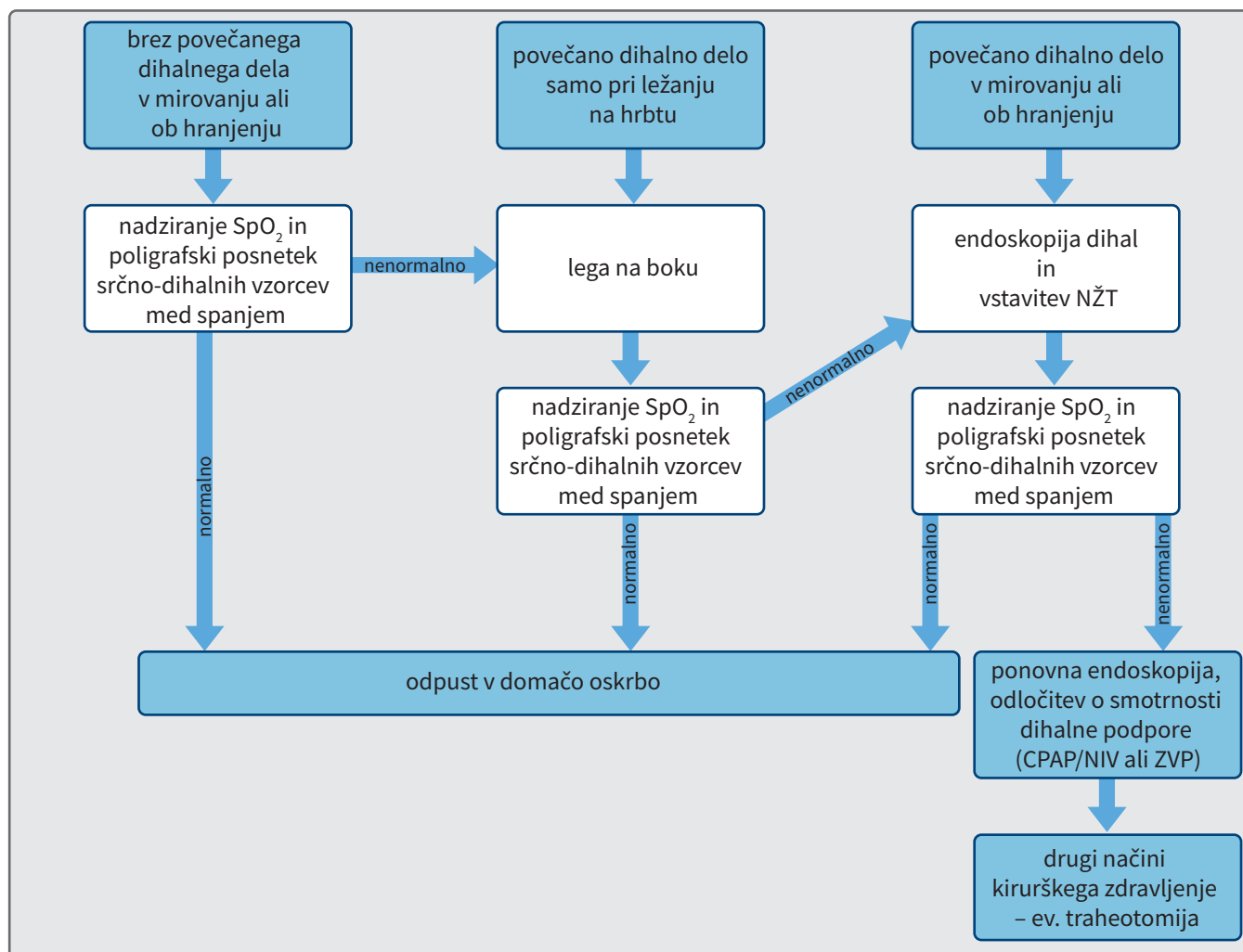
Slika 3: Stranska rentgenska slika glave v nevtralnem položaju; konica vstavljenega nosno-žrelnega tubusa je na ravni poklopca; treba je popraviti lego nosno-žrelnega tubusa.

V povprečju otroci potrebujejo NŽT 3–4 mesece oz. do razrešitve zapore dihal zaradi povečanja spodnje čeljusti, ki je posledica hitre rasti po rojstvu, ki se stimulira predvsem s sesanjem (3,6,11).

Pri zdravljenju z NŽT pride lahko do zapletov, ki so sicer redki. Zapleti so zapora NŽT iz zločki, aspiriranja želodčne vsebine zaradi nepravilne lege, nenamerna odstranitev NŽT, poškodba kože, hrustanca in sluznice nosu ter nastanek nazalne stenoze (2,3).

Na Kliničnem oddelku za neonatologijo smo na osnovi lastnih izkušenj in strokovnih poročil oblikovali protokol zdravljenja novorojenčkov s PRS z NŽT (Slika 4). Indikacije za vstavitve NŽT so: klinično zaznana zapora dihal in znaki povečanega dihalnega dela v mirovanju, pomembne desaturacije v spanju ali obstruktivne epizode na poligrafskem posnetku srčno-dihalnih vzorcev, težave pri hranjenju in slabo pridobivanje telesne mase ter povečano dihalno delo s hiperkapnijo kljub legi novorojenčka na trebuhu¹ ali boku. Kontraindikacije za vstavitve NŽT so poškodba nosu in žrela, neprehodnost nosne votline, deviacija pretina in motnje strjevanja krvi ter seveda dodatna zapora dihalne poti pod ravnijo poklopca. Novorojenčku, pri katerem je indicirana vstavitve NŽT, napravimo pred vstavitvijo poligrafski posnetek

¹Spanje na trebuhu je dejavnik tveganja za nenadno nepričakovano smrt dojenčkov, zato je treba bolnika med lego na trebuhu spremljati.



Slika 4: Klinična pot obravnave novorojenčka s Pierre Robinovo sekvenco.

Legenda: NŽT – nosno-žrelni tubus; CPAP – pozitiven tlak ob koncu izdiha; NIV – neinvazivno predihavanje; ZVP – zdravljenje z visokim pretokom.

srčno-dihalnih vzorcev med spanjem. Velikost in orientacijsko globino vstavitve NŽT določimo s pomočjo tabel. Prvo vstavitev NŽT opravimo v sedaciji. Ob prvi vstavitvi opravimo fleksibilno nazo-laringo-traheoskopijo, ki poleg ocene zgornjih dihal, prehodnosti nosnih votlin, gibljivosti glasilk in določitve mesta zapore dihal omogoča s prikazom poklopca natančno vstavitev NŽT tik nad poklopec, med bazo jezika in zadnjo steno žrela. Po vstavitvi NŽT opravimo stransko rentgensko slikanje vratu v nevtralnem položaju glave. Globino vstavitve NŽT po potrebi popravimo tako, da je tubus vstavljen 1 cm nad poklopcom (Slika 3).

Po vstavitvi NŽT spremljamo vitalne funkcije, predvsem SpO_2 , in napravimo poligrafski posnetek srčno-dihalnih vzorcev med spanjem. Bolnike hranimo po steklenički s prilagojenim cucljem za bolnike s shizo, po potrebi pa vstavimo tudi želodčno sondo. Oceno

hranjenja oz. oromotoričnih funkcij opravimo po lestvici NOMAS® (angl. Neonatal Oral - Motor Assessment Scale) (32). Pri vseh bolnikih izvajamo antirefluksne ukrepe, kot so: lega z dvignjenim vzglavjem in zgoščevanje mleka. Če ti ukrepi ne zadoščajo, uvedemo zaviralec protonske črpalke. Po vstavitvi NŽT je bolnik še vedno nameščen v legi na boku ali na trebuhu. Glede na dosedanje izkušnje svetujemo menjavo NŽT sprva na 1–2 dni, kasneje lahko tudi na 3–5 dni, izmenično v eno ali drugo nosnico. Velikost NŽT se po potrebi z rastjo otroka spremeni.

Med hospitalizacijo starše naučimo menjave NŽT, aspiriranja tubusa in zgornjih dihal ter hranjenja po želodčni sondi, če le-to otrok potrebuje. Starše naučimo temeljnih postopkov oživljanja ter jih seznanimo z ukrepi v nujnih primerih, kot je dušenje in aspiriranje hrane. Pred odpustom v domače okolje o stanju bolnika



Slika 5: Fotografija otroka z vstavljenim nosno-žrelni tubusom (starši otroka se strinjajo z objavo članka, ki vsebuje otrokovo fotografijo).

in specialnih zdravstvenih potrebah ter negi obvestimo osebnega zdravnika in patronažno službo. Otroka predstavimo pulmologu, saj zdravljenje dojenčki nadaljujejo pod vodstvom osebja Službe za pulmologijo Pediatrične klinike UKC Ljubljana (Slika 5).

8 Zaključek

PRS je redko klinično stanje, ki lahko ogroža življenje. Zahteva pravočasno prepoznavo in ukrepanje. Na Kliničnem oddelku za neonatologijo smo uvedli novo metodo za zdravljenje otrok s PRS, to je vstavev NŽT, ki z razrešitvijo zapore na ravni žrela in baze jezika omogoča vzdrževanje proste dihalne poti pri otrocih s PRS.

Izjava o navzkrižju interesov

Avtorji nimamo navzkrižja interesov.

Literatura

- Hsieh ST, Woo AS, Woo AS. Pierre Robin Sequence. *Clin Plast Surg.* 2019;46(2):249-59. DOI: [10.1016/j.cps.2018.11.010](https://doi.org/10.1016/j.cps.2018.11.010) PMID: 30851756
- Poets CF, Bacher M. Treatment of upper airway obstruction and feeding problems in Robin-like phenotype. *J Pediatr.* 2011;159(6):887-92. DOI: [10.1016/j.jpeds.2011.07.033](https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2011.07.033) PMID: 21885059
- Evans KN, Sie KC, Hopper RA, Glass RP, Hing AV, Cunningham ML. Robin sequence: from diagnosis to development of an effective management plan. *Pediatrics.* 2011;127(5):936-48. DOI: [10.1542/peds.2010-2615](https://doi.org/10.1542/peds.2010-2615) PMID: 21464188
- Morrow BT, Samson TD. Tongue-lip adhesion. *Oper Tech Otolaryngol—Head Neck Surg.* 2015;26(1):16-20. DOI: [10.1016/j.otot.2015.01.009](https://doi.org/10.1016/j.otot.2015.01.009)
- Paes EC, van Nunen DP, Speleman L, Muradin MS, Smarius B, Kon M, et al. A pragmatic approach to infants with Robin sequence: a retrospective cohort study and presence of a treatment algorithm. *Clin Oral Investig.* 2015;19(8):2101-14. DOI: [10.1007/s00784-015-1407-6](https://doi.org/10.1007/s00784-015-1407-6) PMID: 25680705
- Hicks KE, Billings KR, Purnell CA, Carter JM, Bhushan B, Gosain AK, et al. Algorithm for Airway Management in Patients With Pierre Robin Sequence. *J Craniofac Surg.* 2018;29(5):1187-92. DOI: [10.1097/SCS.0000000000004489](https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000004489) PMID: 29554066
- van den Elzen AP, Semmekrot BA, Bongers EM, Huygen PL, Marres HA. Diagnosis and treatment of the Pierre Robin sequence: results of a retrospective clinical study and review of the literature. *Eur J Pediatr.* 2001;160(1):47-53. DOI: [10.1007/s004310000646](https://doi.org/10.1007/s004310000646) PMID: 11195018
- Abel F, Bajaj Y, Wyatt M, Wallis C. The successful use of the nasopharyngeal airway in Pierre Robin sequence: an 11-year experience. *Arch Dis Child.* 2012;97(4):331-4. DOI: [10.1136/archdischild-2011-301134](https://doi.org/10.1136/archdischild-2011-301134) PMID: 22331679
- Leboulanger N, Picard A, Soupre V, Aubertin G, Denoyelle F, Galliani E, et al. Physiologic and clinical benefits of noninvasive ventilation in infants with Pierre Robin sequence. *Pediatrics.* 2010;126(5):e1056-63. DOI: [10.1542/peds.2010-0856](https://doi.org/10.1542/peds.2010-0856) PMID: 20956415
- Baudon JJ, Renault F, Goutet JM, Flores-Guevara R, Soupre V, Gold F, et al. Motor dysfunction of the upper digestive tract in Pierre Robin sequence as assessed by sucking-swallowing electromyography and esophageal manometry. *J Pediatr.* 2002;140(6):719-23. DOI: [10.1067/mpd.2002.124313](https://doi.org/10.1067/mpd.2002.124313) PMID: 12072876
- Hsieh ST, Woo AS. Pierre Robin Sequence. *Clin Plast Surg.* 2019;46(2):249-59. DOI: [10.1016/j.cps.2018.11.010](https://doi.org/10.1016/j.cps.2018.11.010) PMID: 30851756
- Resnick CM, Kooiman TD, Calabrese CE, Zurakowski D, Padwa BL, Koudstaal MJ, et al. An algorithm for predicting Robin sequence from fetal MRI. *Prenat Diagn.* 2018;38(5):357-64. DOI: [10.1002/pd.5239](https://doi.org/10.1002/pd.5239) PMID: 29460382
- MacLean JE, Fitzsimons D, Fitzgerald DA, Waters KA. The spectrum of sleep-disordered breathing symptoms and respiratory events in infants with cleft lip and/or palate. *Arch Dis Child.* 2012;97(12):1058-63. DOI: [10.1136/archdischild-2012-302104](https://doi.org/10.1136/archdischild-2012-302104) PMID: 23042804
- Masters IB, Chang AB, Harris M, O'Neil MC. Modified nasopharyngeal tube for upper airway obstruction. *Arch Dis Child.* 1999;80(2):186-7. DOI: [10.1136/adc.80.2.186](https://doi.org/10.1136/adc.80.2.186) PMID: 10325740
- Jelenc N, Eberlinc A, Boltežar I. Motnje hranjenja in požiranja pri otrocih z razcepom v orofacialnem področju. *Zdrav Vestn.* 2019;88(9-10):405-14. DOI: [10.6016/ZdravVestn.2892](https://doi.org/10.6016/ZdravVestn.2892)
- de Vries IA, Breugem CC, van der Heul AM, Eijkemans MJ, Kon M, Mink van der Molen AB. Prevalence of feeding disorders in children with cleft palate only: a retrospective study. *Clin Oral Investig.* 2014;18(5):1507-15. PMID: 24122307
- Miller CK. Feeding issues and interventions in infants and children with clefts and craniofacial syndromes. *Semin Speech Lang.* 2011;32(2):115-26. DOI: [10.1055/s-0031-1277714](https://doi.org/10.1055/s-0031-1277714) PMID: 21948638
- Hočvar-Boltežar I, Jarc A, Koželj V. Ear, nose and voice problems in children with orofacial clefts. *J Laryngol Otol.* 2006;120(4):276-81. DOI: [10.1017/S0022215106000454](https://doi.org/10.1017/S0022215106000454) PMID: 16623971
- Watters KF. Tracheostomy in infants and children. *Respir Care.* 2017;62(6):799-825. DOI: [10.4187/respcare.05366](https://doi.org/10.4187/respcare.05366) PMID: 28546379
- Fayoux P, Daniel SJ, Allen G, Balakrishnan K, Boudewyns A, Cheng A, et al. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2020;130:109855. DOI: [10.1016/j.ijporl.2019.109855](https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2019.109855) PMID: 31896499
- Morice A, Soupre V, Mitanchez D, Renault F, Fauroux B, Marlin S, et al. Severity of retrognathia and glossoptosis does not predict respiratory and feeding disorders in Pierre Robin sequence. *Front Pediatr.* 2018;6:351. DOI: [10.3389/fped.2018.00351](https://doi.org/10.3389/fped.2018.00351) PMID: 30525013

22. Breugem CC, Evans KN, Poets CF, Suri S, Picard A, Filip C, et al. Best practices for the diagnosis and evaluation of infants with robin sequence: a clinical consensus report. *JAMA Pediatr.* 2016;170(9):894-902. DOI: [10.1001/jamapediatrics.2016.0796](https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2016.0796) PMID: 27429161
23. Resnick CM, LeVine J, Calabrese CE, Padwa BL, Hansen A, Katwa U. Early Management of Infants With Robin Sequence: An International Survey and Algorithm. *J Oral Maxillofac Surg.* 2019;77(1):136-56. DOI: [10.1016/j.joms.2018.05.031](https://doi.org/10.1016/j.joms.2018.05.031) PMID: 30599883
24. Monasterio FO, Molina F, Berlanga F, López ME, Ahumada H, Takenaga RH, et al. Swallowing disorders in Pierre Robin sequence: its correction by distraction. *J Craniofac Surg.* 2004;15(6):934-41. DOI: [10.1097/00001665-200411000-00009](https://doi.org/10.1097/00001665-200411000-00009) PMID: 15547378
25. Dudkiewicz Z, Sekuła E, Nielepiec-Jałosieńska A. Gastroesophageal reflux in Pierre Robin sequence—early surgical treatment. *Cleft Palate Craniofac J.* 2000;37(2):205-8. DOI: [10.1597/1545-1569_2000_037_0205_griprs_2.3.co_2](https://doi.org/10.1597/1545-1569_2000_037_0205_griprs_2.3.co_2) PMID: 10749063
26. MacLean JE. Understanding the spectrum of treatment options for infants with Pierre robin sequence and airway obstruction. *J Clin Sleep Med.* 2019;15(3):373-4. DOI: [10.5664/jcsm.7654](https://doi.org/10.5664/jcsm.7654) PMID: 30853057
27. Amaddeo A, Khirani S, Frapin A, Teng T, Griffon L, Fauroux B. High-flow nasal cannula for children not compliant with continuous positive airway pressure. *Sleep Med.* 2019;63:24-8. DOI: [10.1016/j.sleep.2019.05.012](https://doi.org/10.1016/j.sleep.2019.05.012) PMID: 31604152
28. Kam K, McKay M, MacLean J, Witmans M, Spier S, Mitchell I. Surgical versus nonsurgical interventions to relieve upper airway obstruction in children with Pierre Robin sequence. *Can Respir J.* 2015;22(3):171-5. DOI: [10.1155/2015/798076](https://doi.org/10.1155/2015/798076) PMID: 25848803
29. Bütow KW, Naidoo S, Zwahlen RA, Morkel JA. Pierre Robin sequence: Subdivision, data, theories, and treatment - Part 4: Recommended management and treatment of Pierre Robin sequence and its application. *Ann Maxillofac Surg.* 2016;6(1):44-9. DOI: [10.4103/2231-0746.186136](https://doi.org/10.4103/2231-0746.186136) PMID: 27563606
30. Hopkins B, Dean K, Appachi S, Drake AF. Craniofacial Interventions in Children. *Otolaryngol Clin North Am.* 2019;52(5):903-22. DOI: [10.1016/j.otc.2019.06.002](https://doi.org/10.1016/j.otc.2019.06.002) PMID: 31353139
31. Anderson KD, Cole A, Chuo CB, Slator R. Home management of upper airway obstruction in Pierre Robin sequence using a nasopharyngeal airway. *Cleft Palate Craniofac J.* 2007;44(3):269-73. DOI: [10.1597/06-020](https://doi.org/10.1597/06-020) PMID: 17477753
32. Palmer MM, Crawley K, Blanco IA. Neonatal Oral-Motor Assessment scale: a reliability study. *J Perinatol.* 1993;13(1):28-35. PMID: 8445444