

Редки Болести и Лекарства Сираци

Брой 1 / 2015 г.

ISSN 1314-3581
<http://journal.raredis.org>

Национален регистър за лицеви аномалии и координация на мултидисциплинарното лечение в специализирания център и по местоживеене

National register for facial anomalies and coordination of the multidisciplinary treatment in the specialized Center and near the home of the patient

Юрий Анастасов¹, Костадин Гигов², Регина Хатър¹, Радост Великова³, Атанас Полев⁴, Мария Казакова⁴, Недялка Хъшова², Митко Божинов², Петя Цървуланова⁵

Youri Anastassov¹, Kostadin Gigov², Regina Khater¹, Radost Velikova³, Atanas Gyulev⁴, Maria Kazakova⁴, Nedialka Hashova², Mitko Bojinov², Petya Tcarvulanova⁵

- ¹ Катедра Пропедевтика на хирургическите болести, Секция Пластична и краниофациална хирургия, Медицински Университет – Пловдив
² УМБАЛ „Св. Георги“, Пловдив
³ Катедра Ортодонтия, Медицински Университет – Пловдив
⁴ Болница „Пълмег“, Пловдив – Клиника по УНГ
⁵ „Асоциация на децата с вродени лицеви аномалии и техните родители“

- ¹ Department of propedeutics of surgical pathology, Section of plastic and craniofacial surgery, Medical University of Plovdiv
² St. George University Hospital, Plovdiv
³ Department of Orthodontics, Medical University of Plovdiv
⁴ Pulmed Hospital Plovdiv. ENT department
⁵ Patient Association for facial Anomalies “ALA”

Резюме

Въведение. Регистърът функционира от 2013 г. и до момента включва пълна информация данни за над 500 пациента с лицеви аномалии. Засега участват 51 специалиста. Пациентът избира своите специалисти и е собственик на информацията, която го касае. Хронологично се публикуват текстови, снимкови, видео и PDF файлове, с което се отчита дейността от създадените мрежи от специалисти по местоживеене за помощ при хранене, логопеди, УНГ специалисти и ортодонти, които изпълняват проекти за дофинансиране на лечението на родителската асоциация „АЛА“.

Материал и методи. Създадена е уеб базирана компютърна програма, която позволява на екипа, пациента и специалистите по местоживеене да проследяват и допълват във времето информацията (за лечението) за даден пациент, при спазване на правилата за конфиденциалност и съхранение на личните данни.

Резултати. При 61 774 живородени за 2013 г., регистрирахме 62 деца с цепнатина на устната и небцето (ВЦУН), родени през тази година, което е 70% от 88 случая при честота от 1 на 700 (честота на ВЦУН според СЗО). Ако приемем честота от 1 на 950 (данни за 1996-99 г. за България), тогава общият брой за 2013 г. е 65 и обхващаме 95% от случаите. 22% или 114 пациента са служебно регистрирани (с общ електронен адрес на „АЛА“), спрямо 517, които ползват собствен електронен адрес. От общо 2711 поста в регистъра, 102 (3.90%) са постове на родители или пациенти.

Заключение. Данните за 2013 г. и 2014 г. отговарят на честотата от литературата, което означава, че обхващаме над 90% от случаите в страната. Данните имат епидемиологична стойност и центърът в Пловдив има функции на експертен център.

Ключови думи: лицеви аномалии, цепнатина на устната и небцето, регистър база данни

Abstract

Introduction. The register has started to be functional from 2013 and until now include full information for more than 500 patients with facial anomalies. For the moment 51 specialists are participating. The patient selects his specialists and is the owner of the information that concerns him. A full range of files as text, pictures, video and PDF are uploaded chronologically which permits to follow up the activity of the networks for feeding specialists, speech therapists, ENT doctors and orthodontists who are working in projects for co-funding of the patient association “Patient Association for facial Anomalies”

Material and Methods. A web based computer program is created which allows to the Team, the patient and the specialists near the home of the patient to follow up and complement during the lifetime the information about the treatment of the patient respecting the international rules for protection of personal data

Results. For 61 774 live births in 2013, we registered 62 patients with cleft lip and palate (CLP) born this year, which is 70% from 88 cases for a frequency of 1 to 700 (frequency for CLP from a report of WHO). If we consider a frequency of 1 to 950 (data for Bulgaria for 1996-99), then the whole number of cases for 2013 should be 65 and we have registered 95% of the cases. 22% or 114 patients-parents are proxy registered, compared to 517 having a personal electronic address. From 2711 posts in the register, 102 (3.90%) are posts of parents or patients.

Conclusion. The data for 2013 and 2014 correspond to the frequency in the literature and means that we cover more than 90% of the cases in the country. The data have epidemiological value and the Center in Plovdiv has functions of center of reference or expertise

Keywords: facial anomalies, cleft lip and palate, national register

Кореспонденция :

Проф. г-р Юрий Анастасов, гм
e-mail: yanastassov@gmail.com

Correspondence :

Prof. Youri Anastassov, MD, PhD
e-mail: yanastassov@gmail.com

Въведение

Вродените лицеви аномалии са най-различни по вид и честота редки болести, а тяхното лечение изисква участието не само на хирурзи, но и на голям брой други специалисти, тъй като само хирургичното лечение не е достатъчно за пълната рехабилитация на пациентите, така че те да не бъдат бреме за обществото, а да допринасят за неговото развитие и благогенствие.

В Доклад на СЗО [1] се съобщава за честотата на вродените цепнатини на устната и небцето (ВЦУН) в света от 1 на 600 живородени. Описани са над 351 синдрома, включващи цепнатини на устната и/или небцето, всеки един от които е рядко заболяване, отговарящо на определението за рядка болест <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/?term=cleft+lip+and+palate>.

Ако към ВЦУН включим и останалите лицеви аномалии – коси цепнатини по Тесие, краниостенози и краниофасиостенози и др, броят на тези редки състояния ще е над 1000 отделни нозологични единици, но общата честота за всички лицеви аномалии ще е 1 на 200 раждания. Според общоприетата европейска дефиниция за рядко заболяване се счита такова с разпространение не повече от 5 на 10 000 души или 1 на 2000 (<http://www.eurordis.org/>). За САЩ на тази дефиниция отговарят състояния, които се срещат при 1 на 1500 раждания, а за Япония 1 на 2500 [1]. Когато отчитаме честота от 1 на 700 за ВЦУН за Европа, всъщност по МКБ става въпрос за 3 отделни кода заболявания Q35, Q36, Q37 и тогава честота на всяка отделна група е по-рядка от 1 на 2000 раждания, което означава, че под термина ВЦУН трябва да се разбира, че става въпрос за голям брой различни редки заболявания.

В България има единични съобщения относно честота на ВЦУН за някои райони на страната [2-4]. Между 1996 г. и 1997 г., при 18230 раждания в Софийска област се установяват само 16 случая с цепнатина на устната и/или небцето, 4 от които с цепнатина само на небцето. За три години, от 1996 г. до 1999 г. при 39124 раждания в Софийска област са регистрирани 41 живородени с цепнатини на устната и/или небцето, от които 9 само на небцето. Единствените официални данни за страната са за честота от 1:950 при цепнатините на устната и/или небцето [5]. Тези данни съществено се различават от общоприетата честота за 1 на 700 за Европа или 1 на 600 за света през 2001 г. [1] и показват, че източниците за получаване на тази информация досега у нас не са достатъчно прецизни, ако използваме само данните при регистрация на ражданията.

Ако екстраполираме данните за Европа спрямо раждаемостта у нас, при раждаемост от около 70000

на година, би следвало да очакваме около 300 нови случая с лицеви аномалии всяка година, от които около 80-90 с цепнатини на устната и/или небцето. От нашия опит се вижда, че между 5 и 10 случая ще са с аномалията на Пиер Робен, 10-20 ще са с други аномалии, при които има риск за живота в пряка връзка с аномалията на лицето и/или черепа.

Ако обаче разглеждаме проблема не само като индивид, но и като семейство, то тези цифри би следвало да се умножат по 3 или 4, тъй като проблемът засяга не само индивида, но цялото му обкръжение. За съжаление все още една голяма част от родителите на такива деца още при раждането са съветвани да оставят детето си в институции, само заради цепнатината, което несъмнено оказва неблагоприятно влияние за цялостното бъдеще на тези деца [6]. Относно чисто медицинските аспекти е доказано, че те могат да бъдат решени успешно само, ако хирургичното лечение е концентрирано в специализирани центрове с участието на мултидисциплинарен екип. Препоръките за постигане на оптимални резултати и в крайна сметка по-малко разходи са хирургичното лечение да се провежда само в специализирани центрове, а останалите аспекти от лечението – по местоживеене, но в координация и контрол с централите [7]. През 2015 г. се прие технически документ на европейската стандартизационна служба (СЕН) за ранни грижи при деца с цепнатини на устната и/или небцето, за което България и нашата група имат значителна роля http://www.bds-bg.org/bg/pages/page_2065.html, <https://www.cen.eu/news/brief-news/Pages/NEWS-2015-007.aspx>. Приемането на този документ е повод за създаване на нормативни документи по тези проблеми и в нашата страна.

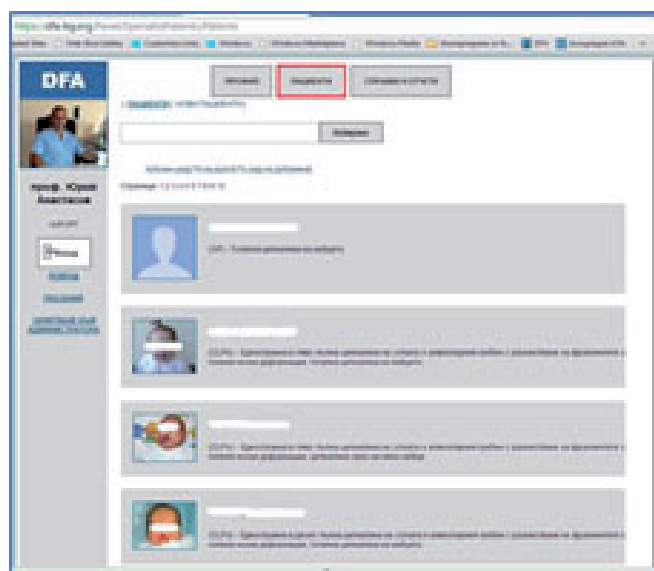
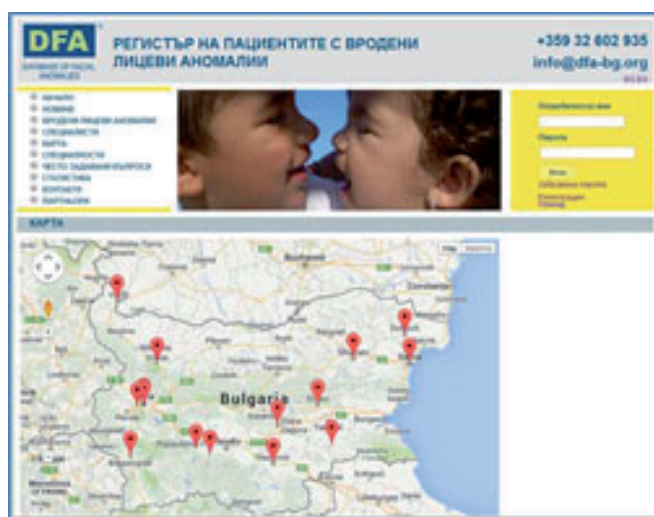
През 1997 г. се учреди родителската асоциация „Асоциация на децата с вродени лицеви аномалии и техните родители“ – www.ala-bg.org, която се стреми да компенсират досегашната слаба ангажираност на МЗ по тези въпроси. От 2008 г., „АЛА“ стартира създаването на мрежа от специализирани медицински сестри и акушерки, които да помагат при храненето на деца с цепнатини на небцето, тъй като това е основен аргумент за оставяне на тези деца в институции. „АЛА“ оказва и психологическа подкрепа на новите родители, като създаде мрежа от родители за контакт. По други проекти „АЛА“ подпомага осъществяването на мултидисциплинарната консултация в центъра в Пловдив, както и функционирането на национална мрежа от логопеди, УНГ специалисти, ортодонти и медицински сестри.

Цялостната документация и контрол на качеството на лечението заедно с допълнителните проекти за дофинасиране на „АЛА“ на национално ниво се постигна с

изпълнения от нас проект на MOMH – DVU 02/21/20.12.2010 – „Създаване на информационна система, регистър, база данни за целите на националните стандарти при комплексното лечение на пациенти с вродени лицеви аномалии“. Партньори в осъществяването на проекта са Медицински Университет Пловдив и Отделението по пластична и краниофациална хирургия и Асоциация „АЛА“.

Материал и методи

Създадена беше уеб базирана компютърна програма, която позволява на екипа, пациента и специалистите по местоживеене да проследяват и допълват във времето информацията за дадения пациент, при спазване на правилата за конфиденциалност и съхранение на личните данни (диаграма 1).



Диаграма 1. Начална страница на регистъра и вътрешна страница на меню от на специалист хирург

В регистъра (<https://dfabg.org/>) са вече включени освен пациенти с цепнатините на устната и небцето

и всички други лицеви аномалии – отомандибуларен синдром, изолирани аномалии на ушната мида, кранио и краниофасиостенози, лицеви дисрафии, коси лицеви цепнатини, кисти и фистули на лицето и шията, макроглосии, съдови аномалии на лицето, пигментни вродени образувания на лицето и шията, както и други редки аномалии и синдроми. До момента в регистъра са включени над 500 пациента и 51 специалиста от разделите хирургия, логопедия, ортодонтия, УНГ, специалисти по хранене. Всеки раздел има собствена документация за статус, диагноза и терапия, използвайки документацията на ЕВРОКЛЕФТ [7] за да може нашия център да участва в международни сравнителни интерцентрични проучвания. В началната страница на Регистъра съществува и карта на специалистите, така че пациентът или родителя да може да се ориентира къде в близост до дома му може да намери конкретен доверен специалист.

Когато вече имаме регистрацията като специалист и въведем потребителското име и парола, регистърът показва менюто с пациенти, които са го избрали за техен доверен специалист (диаграма 2).

Когато пациент се регистрира в системата, той изчаква потвърждение от администратора и след това избира от списък своите специалисти. Възможните диагнози, касаещи цепнатините, са разделени на цепнатини само на устната, цепнатини на устната и небцето, двустранни цепнатини на устната и небцето и цепнатини само на небцето, като всички те са разпределени в подгрупи в зависимост от ширината, обхващането (или не) на различни елементи като алвеоларна цепнатина, разместване (или не) на фрагментите на алвеоларния гребен, пълна или непълна цепнатина на устната, големи или малки носни деформации [8-9]. Освен това диагнозите отговарят на МКБ класификацията, макар че за нашите нужди тя е прекалено обща и не оценява тежестта на аномалията и голямото им клинично разнообразие.



Диаграма 2. Общо меню за избор на диагнозите

Хирургът получава електронно известие, че даден пациент или неговият настойник го е избрал за лекуващ лекар. Така например, при пациент с десностранна пълна цепнатина на устната и небцето хирургът трябва да избере една от изброените възможности (диаграма 3):



Диаграма 3. Случай с десностранна пълна цепнатина на устната и небцето с големи носни деформации и разместване на алвеоларните фрагменти. Когато това се направи, се въвеждат диагнозата и снимката на пациента.

След поставяне на диагнозата се въвеждат постове за първата консултация или направо за терапията – в случая за първата хирургична намеса или пост от медицинския специалист, помогнал за храненето на пациента. Приложеният метод се избира от множество опции, като има място и за свободен текст. Паралелно с хирурга, на стената на пациента публикуват свои постове и останалите участници в лечението – медицински специалисти по хранене, логопеди, ортодонти и УНГ специалисти, както и самият пациент или родител, ако той пожелае. Възможните постове на специалистите са консултация, коментар или терапия, а за пациента или родителя – само коментар, като всичко това се въвежда хронологично с датата

на поста. Пациентът може да изтегля свободно своите епикризи, снимки или други данни, както и да напише въпрос, коментар и да помества снимки.

Възможно е въвеждане на епикризи, рентенографи, видеофайлове, като всеки специалист има различен панел за статус и терапия според нуждите му за обработване на информацията. Съществува и раздел за преглеждане на файлове, където всички документи са налице и могат да бъдат изтеглени, както и галерия със снимки, качени до момента. Останалите видове лицеви аномалии имат сходни панели за терапия, консултация или коментар. В раздел статистика е направен филтър за динамична статистика по вид аномалии за определена година, тип оперативна намеса, брой пациенти избрали даден специалист. Друга част от динамични филтри за избор по различни критерии, предстоят да бъдат изработени.

Резултати и обсъждане

От 524 регистрирани пациенти до 25 юли 2015 г., 408 имат собствен електронен адрес, а 116 пациента-родители са служебно регистрирани с общ електронен адрес на „АЛА“. От общо 2751 поста в регистъра, 108 (3.90%) са постове на родители или пациенти, което показва, че регистърът се ползва активно и от самите пациенти.

При 61 774 живородени за 2013 г., регистрирахме и оперирахме 59 деца с ВЦУН, родени през тази година, а 3 деца от институции все още не са включени в регистъра поради липса на съгласие от Директорите на заведенията, но фигурират в локалната база данни. 62 деца с ВЦУН за 2013 г. е 70% от предполагаеми 88 случая при честота от 1 на 700 (честотата на ВЦУН за Европа според СЗО). Ако приемем честота от 1 на 950 (данни за 1996-99 г. за България), тогава общият брой живородени в България за 2013 г. трябва да е бил 65 случая, което би означавало че обхващаме 95% от родените в страната.

Данните за 2013 г. показват, че е по-вероятно честотата на ВЦУН в България да е около 1 на 700, а не 1 на 950. Вероятно в следващите години ще регистрираме още случаи с ВЦУН родени през 2013 г., тъй като в нашия център постъпват често неоперирани деца на късна възраст – много леки или много тежки форми, които по различни причини не са непотърсили медицинска помощ за лечение на лицевата аномалия в първите една или две години от живота им. Лекарите или фрустрирани форми на цепнатини само на устната, но най-вече субмукозните цепнатини на небцето остават често недиагностицирани до късна възраст, понякога след няколко години логопедична терапия без ясна диагноза на причините. Винаги са налице и случаи на ВЦУН с други тежки придружаващи аномалии, при които цепнатината остава на заден план в лечението поради

живозастрашаващи състояния. Реални данни за честотата на лицевите аномалии в страната можем да имаме, ако съчетаем всички възможни източници на информация и проследим честотата в нашия регистър в продължение на по-дълъг период. Макар и болнично базирани, данните от нашия регистър са по-близки до честотата на ВЦУН в Европа, в сравнение с данните получени от родилните домове през 1996-99 г. Това показва, че проследяването на динамиката на честотата на лицевите аномалии в нашия регистър през следващите години може да има значима епидемиологична стойност, още повече че разполагаме с данни за ражданията по региони, видове аномалии и други.

Съществуващите регистри за лицеви аномалии в Европа [10-13] нямат клиничната компонента, която съществува в нашия регистър. Те имат преобладаващо епидемиологични функции, а клиничното проследяване изцяло или частично липсва.

Регистър DFA позволява проследяване на резултите от лечението по различни критерии, но най-ценното е, че са съобразени установените стандарти за документация на Евроклефт, което позволява участието ни в интерцентрични международни проучвания и лесно получаване на данни по определени критерии. Особено предимство е участието на самите пациенти в документирането на лечението, както и възможността за контрол на качеството на работата на отделните специалисти по местоживеене. Изискването за качване на снимков или и видео материал е възможно най-обективната форма за отчитане на извършена медицинска услуга, контролирана от специализирания център, но и от самия пациент или неговите родители. Така пациенти и специалисти са обединени в обща цел и форма на документация на резултите. Трудно би могло при нашия модел да има фиктивно отчетена дейност, за разлика от съвременната отчетност между болници и НЗОК. Нашият опит и модел на работа е изцяло пригоден за отчитане на медицинска дейност при състояния, които изискват продължително диспансерно наблюдение и участие на различни специалисти, намиращи се на различни географски местонахождения.

Библиография

1. WHO meetings report on International Collaborative Research on Craniofacial Anomalies, Global strategies to reduce the health-care burden of craniofacial anomalies, Geneva, Switzerland, 5-8 November 2000, and Park City, Utah, USA, 24-26 May 2001.
2. Карагимова К. Честота, форма и разпространение на вродените аномалии в Ямболски окръг. Кангигатска дисертация. София; 1979.
3. Крумова В. Клинико-генетични проучвания при деца с цепен в челюстно-лицевата област. Кангигатска дисертация. София; 1987.
4. Анастасов Ю. Вродени лицеви аномалии. Пловдив: Полиграф Комерс; 2006.
5. World atlas of birth defects, 2nd Edition. International Centre for Birth Defects of the International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems in collaboration with the Human Genetics Programme of the World Health Organization, 2003. Available at: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/42630/1/9241580291_eng.pdf. Assessed on September 19, 2014.
6. Анастасов Ю, Гизов К, Малинова М, и съавт. Значение на анте и перинаталната информираност и ехографска диагностика при вродени лицеви аномалии. Данни на база анкета при 73 майки и 48 акушер – гинеколози. Българско списание за ултразвук в акушерството и гинекологията. 2009;2:42-5.
7. Shaw B, Semb G, Nelson P, et al. The EUROCLEFT Project 1996-2000. Standards of Care for Cleft Lip and Palate in Europe. Amsterdam: IOS Press; 2000.
8. Mortier PB, Martinot VL, Anastassov Y, et al. Evaluation of the results of cleft lip and palate surgical treatment: preliminary report. Cleft Palate Craniofac J. 1997 May;34(3):247-55.
9. Anastassov Y, Chipkov C. Analysis of nasal and labial deformities in cleft lip, alveolus and palate patients by a new rating scale: preliminary report. J Craniomaxillofac Surg. 2003 Oct;31(5):299-303.
10. Busby A, Dolk H, Collin R, et al. Compiling a national register of babies born with anophthalmia/microphthalmia in England 1988-94. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 1998 Nov;79(3):F168-73.
11. Hammond M, Stassen L. Do you care? A national register for cleft lip and palate patients. Br J Orthod. 1999 Jun;26(2):152-7.
12. Becker M, Svensson H, Sarnäs KV, et al. Computing data about patients with cleft lip and palate. Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg. 1999 Jun;33(2):203-8.
13. Boyd PA, Armstrong B, Dolk H, et al. Congenital anomaly surveillance in England – ascertainment deficiencies in the national system. BMJ. 2005 Jan 1;330(7481):27.