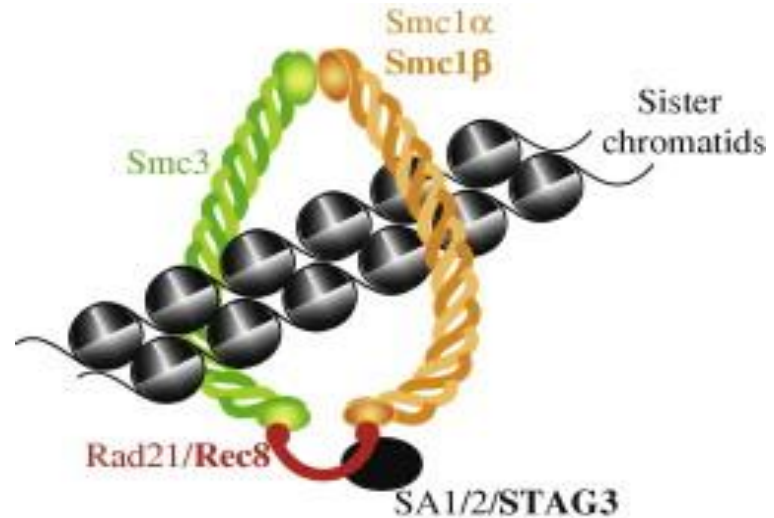


# Cornelia de Lange syndrom

MUDr. Monika Černá

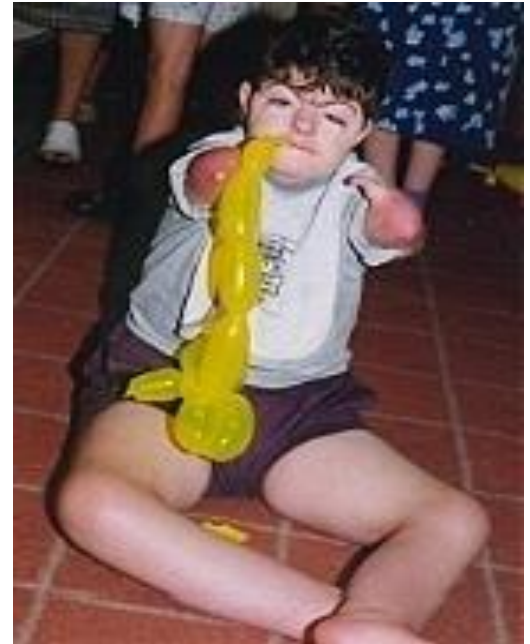
# Genotyp

- Mutace genů kódujících proteiny kohezinu
- 1:10 000 porodů



# Fenotyp

- Růstová retardace
- Mentální retardace
- Dysmorfní obličej
- Malformace horních končetin
- Hirsutismus



# Orgánové komplikace

- 90 % pacientů - **gastroesofageální reflux, atypické manifestace, cca 30 % na komplikace refluxu umírá (aspirační bronchopneumonie),**
- 60 % hypakuze
- 40 % malformace ledvin a močových cest,
- 73 % mužů - kryptorchismus

# Reflux

- Neléčený a nepoznaný reflux – Sandiferův sy.
- 6-7 % pacientů komplikace (vředy a krvácení)
- Diagnostika a léčba standardní
- Operační řešení
- Dispenzarizace v případě komplikací nebo Barretova jícnu

# Pacient D.H., nar. 1995

- CDLS s těžkým postižením, mentální retardací
- Stálé refluxní obtíže s regurgitací stravy
- 2008, 2011, 2012, 2013 – hemateméza
- Gastroskopie s nálezy vředů jícnu a kardie, insuficience kardie
- Histologicky vždy benigní nález
- **Terapie** : famotidin, pantoprazol, HP eradikace, omeprazol, domperidon

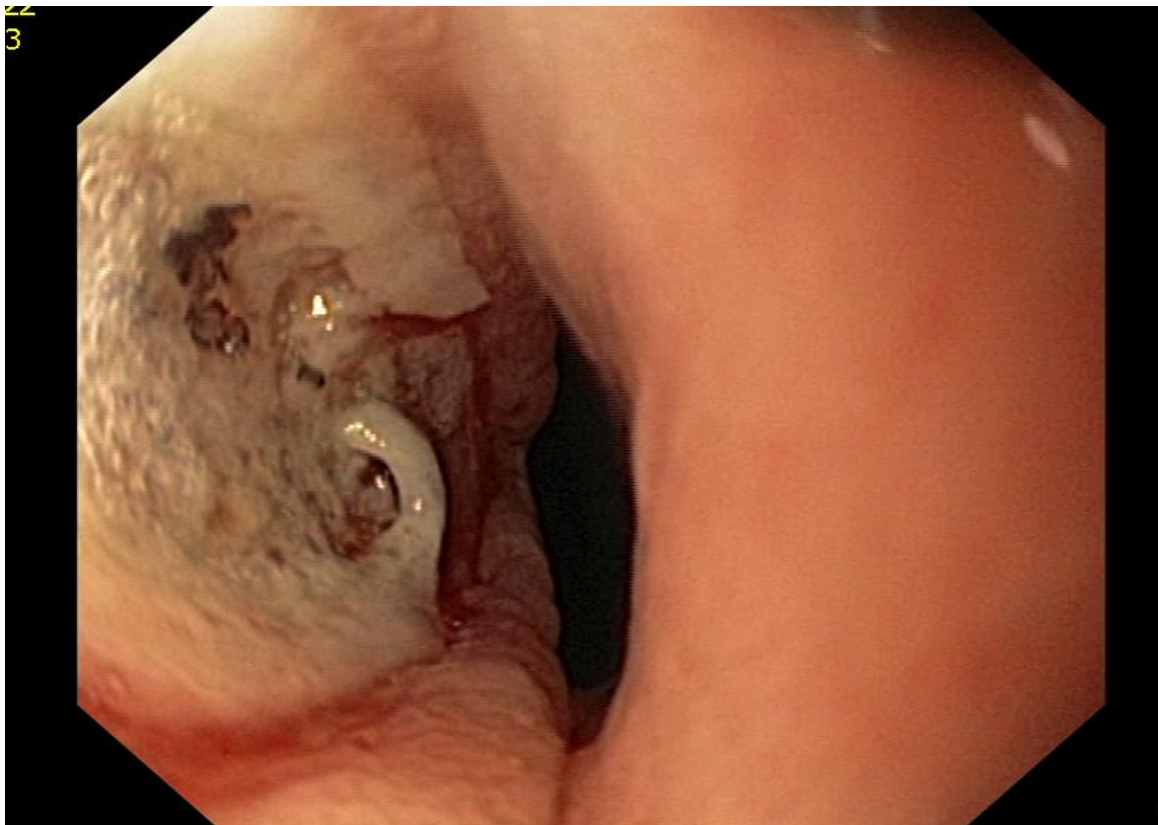


# Naše terapie

- 05/2014 – zvracení, s černou příměsí, hubne (123 cm, 20 kg = -3 kg z max. váhy), nařiká, pláče, sahá si do krku
- Sebepoškozování (tluče hlavou do zdi) s následkem fraktury nosních kůstek
- Gastroskopie: vřed středního jícnu s fibrinovou spodinou a navalitymi okraji, insuficience kardie
- Medikace: itoprid 50 mg 2-2-2, sukralfát 1-1-1,
- Nutriční podpora sippingem 2x denně (tj. přídavek 400-800 kJ.)



# Gastroskopie



# Současný stav

- 06/2014 – kontrolní gastrokopie s normálním endoskopickým nálezem, pacient zlepšen, již nezvrací, jí, váhový přírůstek +1 kg
- 09/2015 – při poslední kontrole zcela bez refluxních příznaků, potrava neregurgituje, jí, váhově +7 kg, výškově +5 cm

Děkuji za pozornost

