

# TORIELLO- CAREY SYNDROM

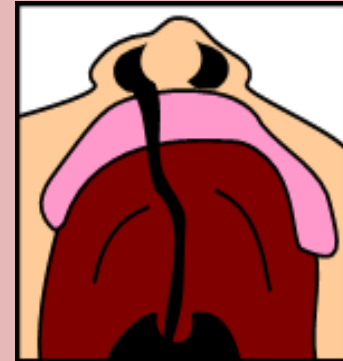
Kolářová Michaela  
Št'ávová Dana



- R. 1988 Helga Toriello a John C. Carey
- R. 1992 Lacombe a spol. – Toriello- Carey
- Dosud popsáno 45 případů
- Suspektně autosomálně recesivní dědičnost
- Příčina neznámá
- Velmi vzácný syndrom
- Často diagnostikován po několika letech života



- Mikrognatie- malý vzrůst
- Rozštěp patra a uvuly
- Glosoptosa- inspirační stridor
- Oční štěrbiný daleko od sebe
- Ptosa, blefarofimoza
- Krátká palpebrální rýha( pod nosem)



# KAZUISTIKA

- G I, P I gravidita riziková, pozitivní tripple test, AMC negativní
- Rizikové pracoviště rodičů- fotografický průmysl
- Porod ve 37 + 3 t.g. Per sc, silentní KTG
- PH/PD 2880 g /49 cm
- Po porodu asfyxie AS 6- 8- 9

- TF pod 100/ min., taktilní stimulace, ambuing s vysokými inspiračními tlaky
- Normokardie v 5 minutě
- Kuveza Fi 40 % O<sub>2</sub> inspirační stridor, grunting, tachydyspnoe
- RTG plic: susp pneumonie vlevo, poslechové chrůpky, zánětlivé markery negat.
- ATB ve dvojkombinaci

- Transport do PC Zlín, 28% O<sub>2</sub>, grunting
- Zde: n JIP, bez ventilační podpory, oxygenoterapie Fi O<sub>2</sub> 25 %, dyspnoe, inspirační stridor, dysfonický pláč, ptosa horních víček, hypomimika, vymizelé obranné oční reflexy, mírně ustupující brada, sš 1/6, kryptorchismus
- RDS ustupuje, od 2. dne bez O<sub>2</sub>

- Hyperbilirubinemie- intermitentní FT  
7 dní
- Potíže při krmení tolerance stravy  
neuspokojivá, KI do 8. dne, NGS do 33.  
dne

## Vyšetření:

- Sono CNS: totální ageneze corporis callosi
- ORL: susp. Laryngomalacie
- Echokardiografie: FOA
- Neurologie: hypertonus, kvadruspastický syndrom
- Oční vyšetření: blefarofimosa, zadní segment bpn
- Metabolické vady: negativní
- Virologie TORCH: negativní

- Konzultace s prim. Gaillyovou
- Susp. Toriello- carey syndrom
- Genetické vyšetření karyotyp 46 XY, rodiče karyotyp normální
- Analýza DNA: neprokázán mikródeleční syndrom
- Inkubátor, postýlka, jen savička, zvýšená poloha
- 56. den propuštěn do KÚ

**Děkujeme za pozornost**

