

Toriello – Carey syndrom

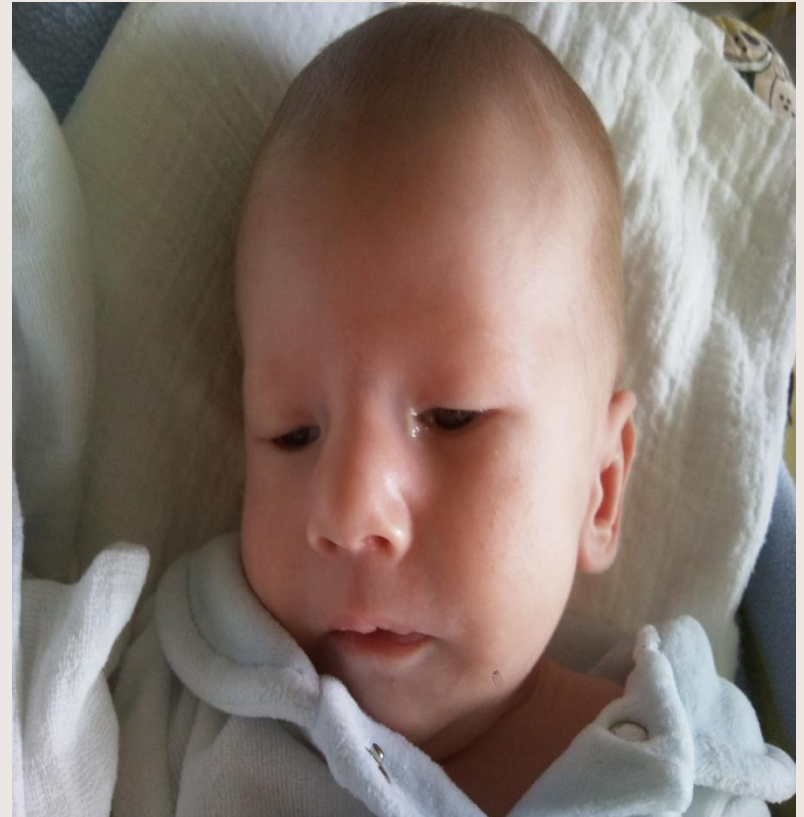
Ivana Vaculíková

Novorozenecké odd. KNTB a.s.

Toriello – Carey syndrom

historie

- r.1988 Helga Toriello a John C. Carey – 4 děti
- r.1992 Lacombe a kol. – syndrom Toriello – Carey
- dosud popsáno 45 případů
- dědičnost susp. autosomálně recesivní, x – vázaná, mikroteleční syndromy



Toriello – Carey syndrom

definice

Základní symptomy:

- agenese corporis callosi
- anomalie obličeje, Pierre – Robinova sekvence
- kardiální defekty
- hypotonie
- postnatální růstová retardace
- psychomotorická retardace

Toriello – Carey syndrom

agenese corporis callosi

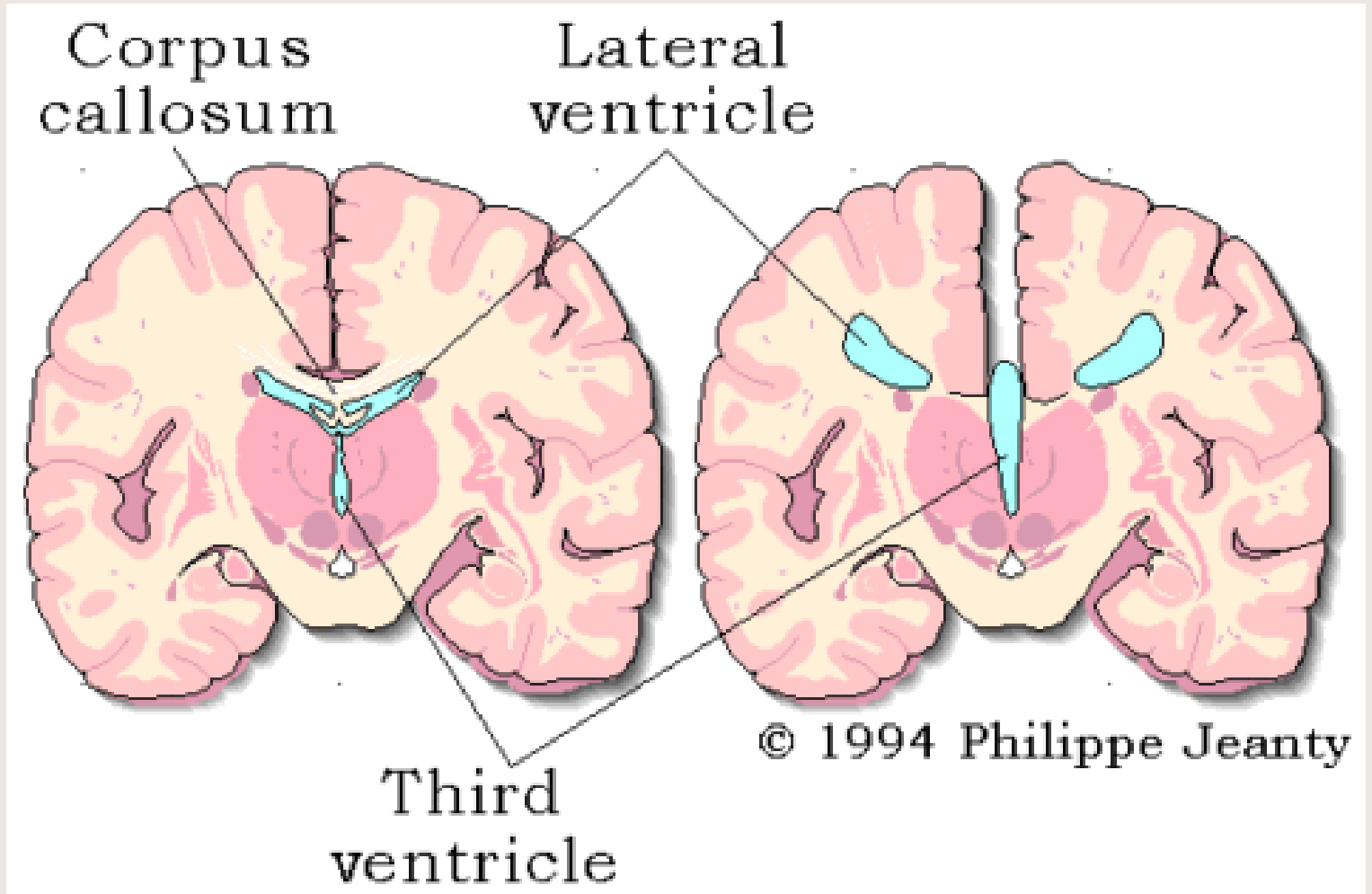
Koronární projekce

- vysoce stojící dilat. 3. komora
- laterálně stojící postranní komory
- protažené foramen Monroi
- absence cavum septi pellucidi
- kolpocefalie (fenomén padající kapky)

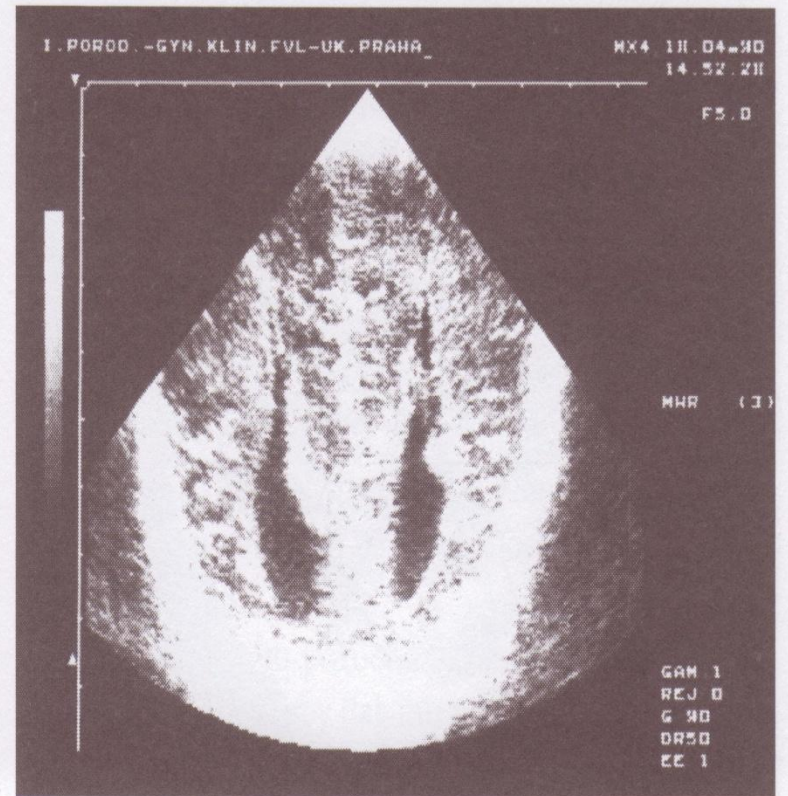
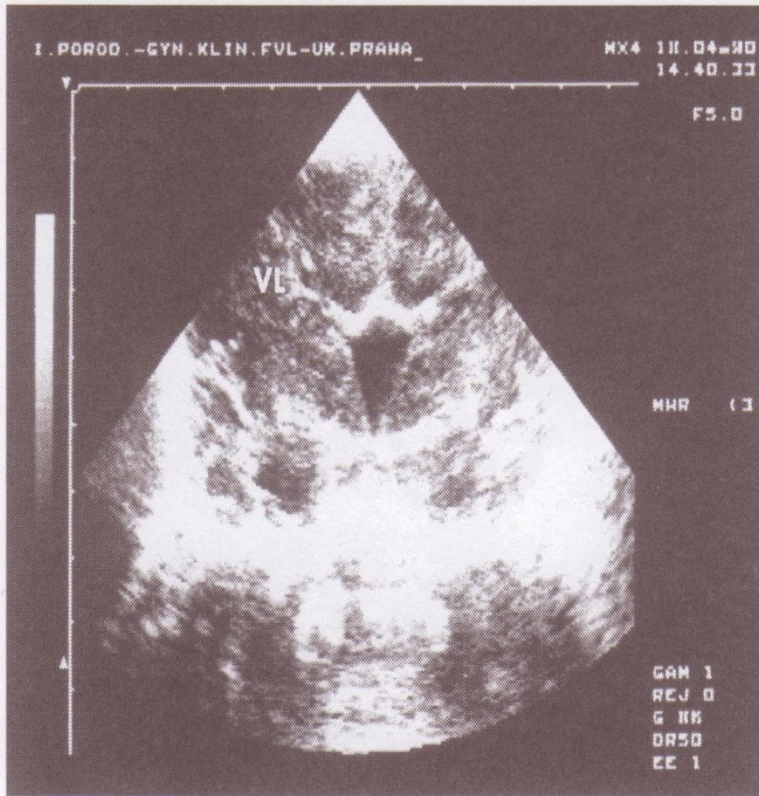
Sagitální projekce

- radiální průběh gyrifikace (obraz sluníčka)

Toriello – Carey syndrom agenese corporis callosi



Toriello – Carey syndrom agenese corporis callosi



Toriello – Carey syndrom

anomalie obličeje

- Pierre – Robinova sekvence
 - mikrognathie
 - rozštěp patra a uvuly
 - glosoptosa
- Hypertelorismus
- Telecantus
- Ptosa, blefarofimosa
- Krátká palpebrální rýha
- Dysplastické ušní boltce

Toriello – Carey syndrom



Toriello – Carey syndrom

kazuistika

- GI PI gravidita riziková, pozit. Tripple test, AMC negat.
- Rizikové pracoviště rodičů (fotografický průmysl)
- Porod ve 37+3 t.g. Per SC (silentní KTG)
- PH/PD 2880g/49cm
- AS 6 - 8 - 9, asfyxie, AS pod 100/min., taktilní stimulace, ambuing vysokými inspir. tlaky
- Normokardie v 5.min
- Kuveza, FiO₂ 0,40, grunting, tachydyspnoe
- RTG plic: susp. Pneumonie vlevo, poslechově chrůpky, zánětl. markery negat.
- Transport do PC Zlín, 28% O₂, oj. grunting

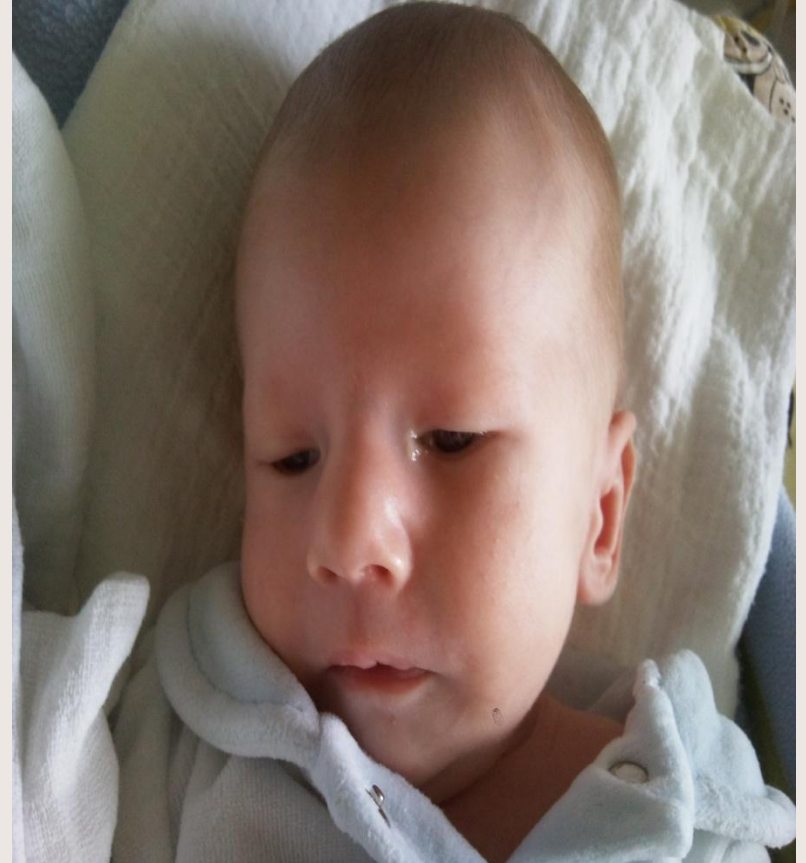
Toriello – Carey syndrom

kazuistika

- PC Zlín
- nJIP, bez ventilační podpory, oxygenoterapie FiO₂ 0,25
- 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 oxygenoterapie
- Hyperbilirubinemie – intermitentní FT 7 dní
- Potíže při krmení – tolerance stravy neuspokojivá, KI do 8.dne, NGS do 33.dne

Toriello – Carey syndrom

kazuistika



Toriello – Carey syndrom

kazuistika

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

Toriello – Carey syndrom

kazuistika

- Konzultace s prim. Gaillyovou
- susp. Toriello – Carey syndrom
- Genetické vyšetření:
 - karyotyp: 46XY, rodiče norm. karyotyp
 - analýza DNA: neprokázán mikroleční syndrom

Toriello – Carey syndrom

kazuistika

- 56.den propuštěn do KÚ

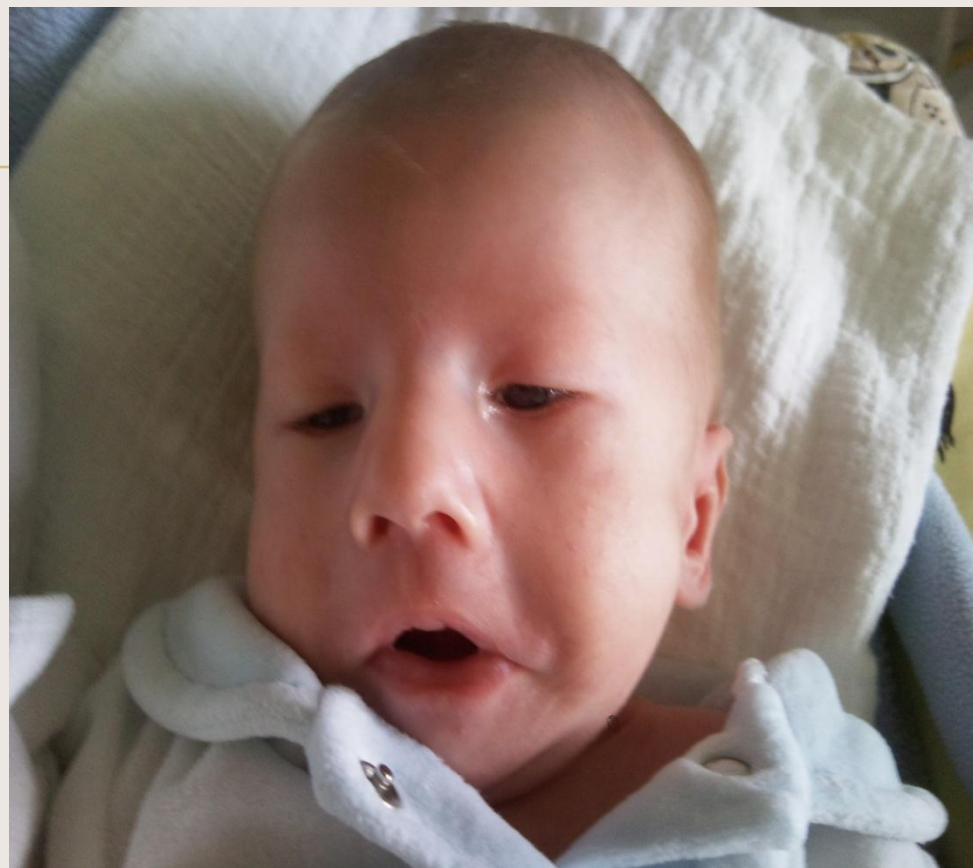
Nyní:

- 5 měsíců
- Střídavě v péči rodičů (5 dní) a v kojeneckém ústavu (2 dny)
- Krmen umělou formulí savičkou, dávky 150-160ml, zavádí příkrm lžičkou, prospívá hraničně
- Neurologicky nález ne zcela příznivý, rehabilituje 3-4 x denně dle Vojty, oro-faciální stimulace

Toriello – Carey syndrom

závěr

- Velmi vzácný syndrom – 45 případů na světě
- Vysoká variabilita příznaků
 - hlavní příznaky: agenese corporis callosi
 - anomalie obličeje
 - hypotonie
 - PMR
- Zatím nejasný typ dědičnosti
- Často diagnostikována až po několika letech života dítěte



Děkuji za pozornost