



CHARGE syndrom



Co znamená CHARGE

- Akronym označující děti se specifickou kombinací vrozených vad
- Autosomálně recesivní
- Mutace genu CHD7
- Skupina vrozených malformací (rozštěp oční tkáně, srdeční vady, deformity zevního ucha, postižení sluchu, nedostatečně vyvinuté pohlavní orgány..)
- Pervalence: 1:10000



CHARGE znamená:

- **C**olobom (rozštěp oční tkáně)
- **H**ear (srdeční vady)
- **A**tresia (neprůchodnost zadního nosního otvoru)
- **R**etardation (opoždění ve vývoji)
- **G**enital (odchylky ve vývoji genitálií, močových cest)
- **E**ar (deformace uší, sluchová vada)

	Symptomy	Kuba	
C	Coloboma of the eye/ zrakové postižení	✓	Bilaterální kolobom očního nervu, sítnice a cévnatky
H	Heart defects /srdeční vada	✓	Transpozice velkých artérií, defekt komorového septa
A	Artesia of choanae/neprůchodnost zadního nosního otvoru	✓	
R	Retardation of growth and/or development / opoždění v růstu nebo vývoji	✓	Nerovnoměrnost v délce kostí rukou
G	Genitla and/ or urinaly abnormlities / abnormality v oblastí genitálií, močové abnormality	✓	Nesestouplá varlata, problémy s chodem jedné ledviny
E	Ears abnormalities / sluchové postižení	✓	Středně těžká sluchová vada
	Rozštěp	✓	Rtu, alveolárního výběžku, měkkého a tvrdého patra



Kazuistika

- Kubík, 6 let,
- Diagnóza: CHARGE syndrom, rozštěp rtu, měkkého a tvrdého patra a alveolárního výběžku
- Rodiče: zdraví, těhotenství bylo plánované, rodina je plně funkční a má dobré a stabilní zázemí



Prenatální vývoj

- Přibližně do 5. měsíce probíhalo těhotenství zcela normálně, poté byl diagnostikován rozštěp
- Až v 7. měsíci byla provedena amniocentéza- výsledky byly v normě
- Žádná další vyšetření nebyla provedena
- Rodiče se připravovali na příchod dítěte s poměrně masivním rozštěpem o dalších komplikacích neměli tušení



Novorozenecké období

- Porod byl vyvolaný (po termínu), proběhl spontánně a záhlavím
- Žádné komplikace nebyly
- Dítě měřilo 50 cm a vážilo 3250 gramů
- Apgar skóre bylo sníženo (namodralá kůže novorozence, umístění do inkubátoru)



Srdeční vada:

- transpozice velkých artérií a defekt komorového septa
 - (nutná operace, musel být převezen na pomocný zákrok do Brna a po té byl transportován do Prahy na operaci, ta se provádí mezi 7-10 dnem po narození)
 - Během operace byla zjištěna další komplikace:
- Paréza bránice- byla provedena plikace (řasení) bránice- laparoskopicky



Kojenecké období

Ve třech měsících byla provedena chirurgická korekce **Rozštěpu**

- jednostranný rozštěp rtu, měkkého a tvrdého patra a alveolárního výběžku
- V tomto období byl Kuba krmen přes nasogastrickou sondu
- Trpěl svalovou hypotonií, cvičili Vojtovou metodu



- V 7. měsíci: komplikovaný zápal plic
 - Byl hospitalizován na JIP ve FN Olomouc
 - Byla mu provedena tracheostomie (velké zahlenění, zápal plic)
 - Jeho stav byl komplikovaný a velmi vážný
 - V nemocnici byl až do roku a půl
- Laddovy pruhy- další komplikace (fixovaly slepé střevo k dutině břišní)
- Gastropexe torze žaludku
- Zaveden PEG (sonda pro krmení)



Batolecí období

- Po návratu z nemocnice- dlouhodobá domácí oxygenoterapie (ODT)
- Limitován v pohybu, opět Vojtova metoda
- 2,5 roku: Kubík začal sám sedět
- **Slucová vada**- zjištěna ve 2 letech, podle lékařů byl Jakub prakticky hluchý
- Začali navštěvovat znakování pro batolata



- **Vada očí:** Bilaterální poškození očního nervu, sítnice a cévnatky
 - Kuba má brýlovou korekci a oproti původním prognózám vidí poměrně dobře
- **Poruchy růstu**- u Kubíka asi nejméně závažné, pouze nepoměr v délce kostí na pravé ruce
 - Opoždění ve vývoji, díky vleklým pobytům v nemocnicích



- **Pohlavní a močové odchylky:**
 - Zhoršená fce. jedné z ledvin
 - Nesestouplá varlata
- CHARGE syndrom byl u něj diagnostikován až ve 2 letech
- Od 4,5 let v péči audiocentra v Brně
- Středně těžká sluchová vada asi 50dB



Současnost

- Kuba navštěvoval MŠ pro sluchově postižené v Olomouci
- Aktuálně je žákem 1. třídy ZŠ pro sluchově postižené, má osobní asistentku
- Nemá mentální postižení
- Komunikuje znakovým jazykem, rodiče znakují a používají mluvenou řeč



- Další projevy CHARGE u Jakuba:
- částečná paréza pravé tváře
- Problémy s polykáním
- Sociální problémy:
 - Komunikační neúspěch (minimum lidí v jeho okolí znakuje, Kuba se snaží artikulovat a i díky tracheostomii nemá vyvozen hlas) z toho vyplývají aktuální problémy s pomočováním a snad již překonané deprese



Děkuji za pozornost 😊