

ním. Echokardiografie pak byla bez nálezu vrozených srdečních vad. Další vyšetření – screening sluchu – bylo provedeno metodou otoakustické emise (OAE) – bilaterálně vyhovné. ORL vyšetření proběhlo se závěrem parciální atrezie choan.

Průběh hospitalizace na oddělení lze označit nekomplikovaný, dívka byla plně kojena, váhový úbytek činil 3. den 2930 gramů. Při propuštění byl v pásmu observace zaznamenán subikterus a pacientka byla kardiopulmonálně kompenzovaná. Po propuštění bylo doporučeno antropologické vyšetření a další dispenzarizace v genetické, neurologické a oftalmologické ambulanci.

Během třetího týdnu života bylo provedeno antropologické vyšetření se závěrem komplexní kraniofaciální malformace. Hlava v tu dobu měla téměř tvar jetelového listu (cloverleaf skull). Ač bylo měření obvodu problematické – horizontálně měřený obvod hlavičky byl s výsledkem 31,5 cm (-3,9 SD), měření přes glabelu a největší vyklenutí týlní kosti (vzadu nízko při bázi lebni) pak kolem 34,5 cm, což je na 11. percentilu. Ve srovnání s údaji při narození se dalo konstatovat, že se růst obvodu hlavy jeví relativně příznivě. Délka mozkovny byla 10,4 cm (-2,6 SD) a největší šířka činila 10,1 cm (1,3 SD). Cefalický index byl 97,1 IU. Velká fontanela pak byla široce otevřená do čelní oblasti s kompenzačním nárůstem směrem vzhůru (transverzální oblouk mozkovny 27,5 cm, tj. +2,5 SD). Čelo se dalo označit za širší, šířka a výška obličejové části byly v normě. Výrazná stigmatizace nebyla shledána.

USG kyčlí v rámci screeningu skončilo s nálezem jednostranného vykloubení kyčle. Byly tak indikovány Pavlíkovy třmeny (Obr. 2).

V červenci 2021 bylo provedeno 3D CT hlavy se závěrem: komplexní kraniosynostóza, kalva s obrazem turicefalie až vzhled jetelového listu, četné defekty ve struktuře kalvy a rozšíření komorového systému supratentoriálně. Pacientka byla předána do péče neurochirurgů, kteří indikovali komplexní remodelaci lebky. K výkonu, který proběhl bez komplikací, došlo v srpnu 2021. Dívka byla po týdnu dimitována do domácí péče (Obr. 3).

Vyšetřením Array CGH (komparativní genomová hybridizace) byl potvrzen normální ženský profil: arr(X,1-22)x2. Dále pak nebyla

nalezena žádná významná CNV (variabilita počtu kopií), která by souvisela s fenotypem vyšetřovaného jedince.

V analyzovaném vzorku DNA byla v genu FGFR2 nalezena patogenní varianta c.1025G>A v heterozygotní formě. Dále byla v genu ERF nalezena pravděpodobně patogenní varianta c.1214G>A a to v heterozygotní formě.

Jako vedlejší nálezy byly nalezeny v genu PAH patogenní varianta c.1222C>T a v genu CFTR (c.1521-1523del.), obě varianty byly také v heterozygotní formě. Lze tedy konstatovat, že vyšetřovaná je přenašečkou nalezené patogenní varianty.

V analyzovaném vzorku DNA matky probandky byla v genu ERF nalezena pravděpodobně patogenní varianta c.1214G>A a dále patogenní varianta v genu PAH c.1222C>T, obě v heterozygotní formě. Patogenní varianta c.1025G>A v genu FGFR2 ani patogenní varianta c.1521 v genu CFTR nebyla nalezena.

V analyzovaném vzorku DNA otce probandky byla v genu CFTR nalezena patogenní varianta c.1521 a to v heterozygotní formě. Patogenní varianta c.1025G>A v genu FGFR2 ani patogenní varianta c.1214G>A v genu ERF ani patogenní c.1222C>T v genu PAH nebyla nalezena. Dle tohoto výsledku genetického vyšetření rodičů je riziko PAH a cystické fibrózy pro jejich další děti velmi nízké.

V srpnu 2021 byla na neurochirurgickém oddělení provedena komplexní remodelace lebky formou zvětšení mozkovny. Během hospitalizace pak byly při očních vyšetření zjištěny oboustranná hypoplazie papil a exotropie. Následné kontrolní oční vyšetření v únoru 2022 se stacionárním nálezem hypoplazie papil a výraznou regresí exotropie.

Kontrolním antropologickým vyšetřením v dubnu 2022 byl zjištěn sklon k turicefalii. V prosinci 2022 byl provedena 3D CT hlavy se stacionárním nálezem – byl indikován konzervativní postup.

V lednu 2023 proběhla dilatace choan, adenotomie, otomikroskopie a vložení gromet bilaterálně.

Celkový zdravotní stav dívky je nyní dobrý, prospívá, pacientka je bez alterace psychomotorického vývoje. Bohužel, i přes opakované ORL intervence je dýchání nosem ztíženo.

**Obr. 1.** Věžovitá lebka, nízko posazené ušní boltce. Fotodokumentace zveřejněna se souhlasem rodičů pacientky



**Obr. 2.** Pavlíkovy třmeny – jednostranné vykloubení kyčle



**Obr. 3.** Dívka po remodelaci lebky

