

Klinické rysy spojené s tímto onemocněním jsou absence podkožního tuku, kraniofaciální abnormality, řídké vlasy, trichomegalie, tenké a dlouhé končetiny, arachnodaktylie, artrogrypóza a těžké vrozené srdeční vady. Pro syndrom je typická asociace neprospívání, malabsorpce a těžké dysbalance elektrolytů (hypernatremie, hypokalemie, hypofosfatemie a hypomagnezemie) se závažným postižením ledvin, které je dokumentované nefromegalií s hyperechogenním parenchymem (4, 5, 6, 10).

Prezentovaná kazuistika ukazuje naše zkušenosti s pacientem se zmíněným syndromem včetně managementu komplexní terapie.

Kazuistika

Extrémně hypotrofická dívka se narodila ve 28. týdnu gravidity s porodní hmotností 590 g. Byla z osmé gravidity, prenatalně byl diagnostikován těžký polyhydramnion, růstová restrikce plodu a gestační diabetes mellitus s dietoterapií. Oba rodiče byli romského etnika, nedoslýchaví a vzájemně v příbuzenském vztahu.

Ve 26. týdnu hrozil předčasný porod, byla zahájena tokolýza a současně provedena maturace plic plodu.

O dva týdny později se narodila silně nezralá extrémně hypotrofická dívka spontánně záhlavím. Po porodu byla cyanotická, nenadechla se a měla bradykardii. Zahájili jsme prodechování pomocí novorozeneckého resuscitátoru (Neopuff) s frakcí kyslíku 30 %, následně se normalizovala akce srdeční, dívka zrudověla a nastoupila dostatečná spontánní dechová aktivita (Apgar skóre 6–7–8, pupčnickové pH 7,42). Na porodním sále jsme zahájili neinvazivní plicní ventilaci, ve které jsme pokračovali i na jednotce intenzivní a resuscitační péče (JIRP) Neonatologického oddělení. Na rentgenovém snímku plic byla po přijetí popsána přiměřená plicní kresba bez ložiskových změn. Ventilaci podporu jsme definitivně ukončili ve věku 7 týdnů.

V klinickém nálezu byl u dívky výrazně dystrofický habitus (absence podkožního tuku), faciální dysmorfie s progeroidními rysy, redukována vlasová část hlavy, dlouhé řasy, arachnodaktylie a velmi citlivá kůže s časné se tvořícími zánětlivými kožními lézemi (Obr. 1, 2). Rozsáhlý erytém se vyskytoval

Tab. 1. Příčiny růstové restrikce plodu

Placentární	strukturální abnormality placenty	placenta biloba	
		patologické uložení placenty	
		cévní malformace	
	porucha remodelace spirálních arterií		
	genetické abnormality	placentární mozaicismus	
mutace v mitochondriální DNA			
placentární nádory	chorangiom		
Mateřské	chronická onemocnění matky	arteriální hypertenze	
		chronické onemocnění ledvin	
		autoimunitní onemocnění	
	preeklampsie		
	genetická predispozice	mutace genu	ET-1
			FOXD1
			TNF-alfa
		varianty genu	ESR1
	MTHFR		
	chronická malnutrice		
abúzus drog			
Fetální	genetické abnormality	chromozomální aberace	trizomie chromozomu 13, 17, 18 a 21
		monogenně dědičné choroby	syndrom Cri du Chat
			Cornelia de Lange syndrom
			Smith-Lemli-Opitz syndrom
			Meier-Gorlin syndrom
			3-M syndrom
		Noonanové syndrom	
	abnormální metylace	Silver-Russell syndrom	
	kongenitální infekce	syfilis	
		toxoplasmóza	
		rubeola	
		cytomegalovirus	
		herpes virus	
	vrozené vývojové vady		
	vícečetná těhotenství	selektivní IUGR	

Obr. 1. Pacientka ve stáří 5 dnů – výrazně dystrofický habitus (vlastní fotodokumentace, publikováno se souhlasem rodičů)



Obr. 2. Pacientka ve stáří 7 týdnů – zánětlivé kožní léze (vlastní fotodokumentace, publikováno se souhlasem rodičů)



zejména v oblasti krku, hrudníku a obličeje. Zpočátku byla kůže secernující, postupně výrazně suchá, olupující se, místy až s tvorbou

exkoriací. Na podkladě mechanického otlaku při nazální kanyle došlo ke ztrátovému defektu nosního septa.