Family Medicine & Primary Care Review 2012, 14, 4: 620–622 © Copyright by Wydawnictwo Continuo

PL ISSN 1734-3402

PRACE KAZUISTYCZNE • CASE REPORTS

# Przypadek skrajnego wyniszczenia u 11-letniej dziewczynki z zespołem Cornelii de Lange

## A case of extreme inanition in an 11 year old girl with Cornelia de Lange syndrome

ANNA NOCZYŃSKA[D–F], AGNIESZKA ZUBKIEWICZ-KUCHARSKA[D–F]

Katedra i Klinika Endokrynologii i Diabetologii Wieku Rozwojowego Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu
Kierownik: prof. dr hab. med. Anna Noczyńska

**A** – przygotowanie projektu badania, **B** – zbieranie danych, **C** – analiza statystyczna, **D** – interpretacja danych, **E** – przygotowanie maszynopisu, **F** – opracowanie piśmiennictwa, **G** – pozyskanie funduszy

**Streszczenie** Autorzy prezentują 11-letnią dziewczynkę z zespołem Cornelii de Lange przyjętej do Kliniki w stanie skrajnego wyniszczenia z masą ciała 5800 g. Dziewczynka pozostawała pod opieką rodziców oraz lekarza podstawowej opieki medycznej. Autorzy zadają pytanie, dlaczego w sytuacji dostępności do lekarzy oraz dietetyków oraz wysokokalorycznych odżywek dopuszczono do krańcowego wyniszczenia dziecka.
**Słowa kluczowe:** zespół Cornelii de Lange, wyniszczenie.

**Summary** The authors present a 11 year old girl with Cornelia de Lange syndrome who was admitted to their Department in extreme inanition with body mass 5800 g. The patient was under care of her parents and general practitioners. Why, in the era of an effortless access not only to medical care providers but also to dietitians and high-calorie supplements for children, such a bad condition of this patient was allowed?
**Key words:** Cornelia de Lange Syndrome, inanition.

## Wstęp

Nazwa zespołu pochodzi od nazwiska Cornelii de Lange, która w 1933 r. w Amsterdamie opisała po raz pierwszy ten zespół chorobowy [1]. Zespół Cornelii de Lange (CdLS) jest grupą zespołów wad wrodzonych uwarunkowanych genetycznie, o różnym typie dziedziczenia (autosomalne dominujące, autosomalne recesywne, sprzężone z płcią, mutacje *de novo*). Wspólną cechą jest współistnienie wielu objawów, jak: niepełnosprawność intelektualna, opóźnienie wzrastania z ostatecznym niskim wzrostem (wzrost osoby dorosłej wynosi 120–150 cm), krótkogłowie, niskie osadzenie uszu, obecność podłużnego fałdu skórnego na szyi przechodzącego na klatkę piersiową, zrośnięte i bardzo wyraźne jakby narysowane kredką brwi (*synophrys*), długie rzęsy, długa warga górna, kąciki ust i nozdrza skierowane ku przodowi, mały podbródek, płaskie, małe dłonie i stopy, czasami występuje brak palców, często wada serca, refluks żołądkowo-przełykowy, głuchota. Częstym zaburzeniem (46%) jest opadanie powiek (*ptosis*), w 35% – zapalenie powiek (*blepharitis*), w 16% – zez (*strabismus*) i w 5% – oczopląs (*nystagmus*) [2, 3]. Autorzy opisują występowanie u 91% pacjentów okołotarczowego zwyrodnienia barwnikowego (*peripapillary pigmentation*), w 23% – małą rogówkę (*microcornea*) i w 8% – hipoplazję plamki (*macular hypoplasia*). Ocenia się, że obecnie na świecie żyją setki osób z zespołem Cornelii de Lange, w Polsce – prawdopodobnie 103 osoby z wymienionym schorzeniem (Stowarzyszenie Cornelia de Lange Syndrom Polska – cdls@poczta.fm) [4].

## Opis przypadku

Pezentujemy 11-letnią dziewczynkę urodzoną cięciem cesarskim w 36 Hbd z ciąży II, bliźniaczej, z masą ciała 1330 g. Brat bliźniak jest zdrowy. Po urodzeniu stan dziewczynki był ciężki. Ocena według skali Apgar w 1'– 1p, w 5'– 3p. Stwierdzono zaburzenia oddychania oraz liczne wady rozwojowe. Wykonane badanie genetyczne potwierdziło zespół Cornelii de Lange. W 8. miesiącu życia przebyła zabieg operacyjny przeciw refluksowi żołądkowo-przełykowemu, mając 1,5 roku – zabieg plastyczny rozszczepu podniebienia twardego. W 2003 r. dziecku założono gastrostomię, przez

którą rodzice karmią dziecko wyłącznie podczas infekcji (informacja od ojca), natomiast na co dzień dziewczynka otrzymuje 3 posiłki drogą doustną. Przybliżona kaloryczność posiłków nie przekracza 300–400 kcal/dzień. Wielokrotnie hospitalizowana w oddziale rejonowym z powodu zapaleń płuc. Na co dzień pozostaje pod opieką rodziców oraz lekarza opieki podstawowej. W marcu 2012 r. podczas kolejnego zapalenia płuc stwierdzono hiperglikemię (poziomy glukozy do 400 mg/dl), z powodu których została skierowana do Kliniki. Stan dziecka przy przyjęciu ciężki, skrajnie wyniszczona (fot. 1–3), masa ciała: 5,8 kg (długości ciała z powodu licznych przykurczów nie zmierzono), zaniki mięśni, brak kontaktu słownego, wodzi wzrokiem za badającym, połyka z trudem, często się krztusi. Nad płucami liczne udzielone furczenia, akcja serca około 86/min., próchnica zębów, wada uzębienia. Wady rozwojowe (*vide* fotografie) odpowiadające CdLS. Podczas pobytu po konsultacji z dietetykiem rozpoczęto karmienie dożołądkowe przez zgłębnik posiłkami złożonymi, podawanymi w 6 porcjach.

Wyniki badań. **Morfologia:** Ht – 33,3%, Hb – 110,9 g%, erytrocyty – 4,35 × 10/6, leukocyty – 16,21 × 10/3, MCHC – 29,9 g/dl, **TSH** – 2,3 uIU/ml (norma – 0,36–5,5), **fT4** – 18,3 pmol/l (norma – 8,36–29,6), **$IGF_1$** – 56,2 ng/ml (norma – 111,0––551,0), **$HbA_{1c}$** – 5,2% (norma – 4,5– 6,2), **OGTT**: 0′ = 57,0 mg/dl, 60′= 159 mg/dl, 120′= 51 mg/dl, **poziom insuliny** – 0′ = 4,82 uIU/ml, 60′ = 14,5 uIU/ml, 120′ = 7,48 uIU/ml, **C peptyd** – 0′= 1,24 ng/ml (norma – 0,9–7,1), **przeciwciała anty-GAD** – 0,5 IU/ml (< 10 – wynik ujemny), **ACTH** godzina 7:00 – 25,1 pg/ml (norma – 46,0), **kortyzol** godzina 7:00 – 12,6 ug/dl (norma – 3,7–19,4), **procalcytonina** – 0,14 ng/dl (norma < 0,05), **CRP** – 2,1 mg/dl (norma < 10). **Badanie gazometryczne** – wynik prawidłowy. **Badanie ogólne moczu** – c. wł. – 1008–1018, pH –7,0, białko, cukier, ciała ketonowe

**Fot. 1.** 11-letnia pacjentka z zespołem Cornelii de Lange. Zwracają uwagę przykurcze kończyn

**Fot. 2.** 11-letnia pacjentka z zespołem Cornelii de Lange. Cechy dysmorficzne twarzy

**Fot. 3.** 11-letnia pacjentka z zespołem Cornelii de Lange. Zwracają uwagę zaniki mięśni i skrajne wyniszczenie

nieobecne, w osadzie: leukocyty do 15,00/μl, 3,00/μl (norma < 7,00), erytrocyty – 3,00/μl, 0/μl (norma < 4,0). **Luka anionowa** – 7,7 mμol/l (norma – 8,0–16,0). **Jonogram**: Na – 139 mmol/l (norma – 135–146), K – 5,2 mmol/l (norma – 3,5–5,0, Ca – 1,12 mmol/l (norma – 1,15–1,29), chlorki – 100 mmol/l (norma – 98–106). Podczas pobytu w Klinice nie potwierdzono zaburzeń gospodarki węglowodanowej. Dziewczynka przekazana została do Kliniki Gastrologii celem dalszej diagnostyki oraz pod opiekę hospicjum domowego. Zalecono 5-krotne karmienie przez gastrostomię, zwiększenie liczby kalorii do 900/dobę. Zalecono rehabilitację ruchową.

## Dyskusja

Niepełnosprawność intelektualna jest jednym z wielu zaburzeń CdLS, ale występuje z różnym nasileniem. Autorzy podają, że dzieci z ww. zespołem rehabilitowane uczą się chodzić, chociaż dzieci z klasyczną formą zespołu rozpoczynają chodzić około 5 roku życia. Dzieci te dobrze posługują się dłońmi, nawet te, u których występuje brak palców czy rąk zwykle uczą się manipulować przedmiotami oraz podnosić je.

Wiele dzieci z syndromem nigdy nie nauczy się mówić, ale z właściwą pomocą i zachętą powinny przyswoić kilka słów. Dzieci, u których występuje łagodna forma zespołu, mogą nauczyć się płynnie mówić często około 5. roku życia [2–4]. Prezentowana dziewczynka nigdy nie chodziła, nie mówiła i nie wykonywała najprostszych czynności. Istnieje kilka poważnych problemów, które pojawiają się w CdLS. Najbardziej powszechnymi wśród nich są wady serca, refluks żołądkowo-przełykowy, głuchota i problemy z zachowaniem. U opisywanej pacjentki stwierdza się zaburzenia połykania oraz refluks żołądkowo-przełykowy, który od wielu lat nie jest leczony farmakologicznie. Lekarze zalecają stosowanie leków ograniczających ilość kwasów w żołądku, a w skrajnych przypadkach przy nieskuteczności farmakoterapii – zabieg operacyjny. U opisywanej dziewczynki zabieg ten wykonano w 8 miesiącu życia, ale jego skuteczność jest niepełna. Średnio jedno na dziesięć dzieci z CdLS ma rozpoznane różnego typu wady serca [3]. U omawianej pacjentki nie stwierdzono wad serca. Podczas pobytu w oddziale, a także w domu (dane z wywiadu) obserwowano duże problemy z zasypianiem oraz ze snem. W nocy dziecko spało około 2–3 godziny, również nie zasypiało w ciągu dnia. Podobne zaburzenia opisują Rajan i wsp. Autorzy ci stwierdzili zaburzenia snu u 19 na 31 pacjentów, częściej w grupie pediatrycznej: 52% *vs* 33% u osób dorosłych [5]. Częstym zaburzeniem występującym u dzieci z zespołem CdL jest zapalenie spojówek oraz brzegów powiek [6], które również stwierdzono u opisywanej dziewczynki. W dostępnej literaturze brak informacji o dziecku z zespołem Cornelii de Lange urodzonym z ciąży bliźniaczej. Podsumowując należy zadać pytanie – czy skrajne wyniszczenie oraz ogólny stan dziecka jest wypadkową zaniedbań ze strony rodziców oraz braku nadzoru środowiska medycznego (lekarz, pielęgniarka środowiskowa), czy też przyczyną kacheksji są nierozpoznane zaburzenia wchłaniania. Obecny stan dziecka nie pozwolił na poszerzenie diagnostyki, dlatego w celu poprawy stanu klinicznego zwiększono kaloryczność posiłków oraz częstość ich podawania (6 na dobę), a także zgłoszono dziewczynkę do stałej domowej opieki medycznej sprawowanej przez pracowników hospicjum dla dzieci. Dalsza obserwacja dziecka wykaże, czy nasze obecne działania wpłyną na poprawę stanu fizycznego dziecka.

## Piśmiennictwo


1. de Lange CC. Sur un type nouveau de dégénération (typus Amsterdamensis). *Archives de Médecine des Enfant*s 1933; 36: 713–719.
2. Noor N, Kazmi Z, Mehnaz A. Cornelia de Lange syndrome. *J Coll Physicians Surg Pak* 2012 Jun; 22(6): 412–413.
3. Wnuk W. Cornelia de Lange Syndrom. Bez tajemnic. Wersja internetowa.
4. Mathlouthi N, Jellouli MA, Ben Temime RB, et al. Cornelia de Lange Syndrome. *La Tunisie Medicale* 2012; 90(6): 491–492.
5. Rajan R, Benke JR, Kline AD, et al. Insomnia in Cornelia de Lange syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2012 Jul; 76(7): 972–975. Epub 2012 Apr. 13.
6. Mrugacz M, Sielicka D. Systemic and ophthalmological findings in Cornelia de Lange syndrome. *Klin Oczna* 2012; 114(1): 68–70.



Adres do korespondencji:
Prof. dr hab. med. Anna Noczyńska
Katedra i Klinika Endokrynologii i Diabetologii Wieku Rozwojowego UM
ul. H. Wrońskiego 13
50-376 Wrocław
Tel.: 71 770-31-17
E-mail: anna.noczynska@endo.am.wroc.pl



Praca wpłynęła do Redakcji: 17.05.2012 r.
Po recenzji: 23.07.2012 r.
Zaakceptowano do druku: 10.10.2012 r.