

Kim Blake

21. Juni 2024

***„The guts of it: CHARGE syndrome
and the gastrointestinal tract”***

Die Ursache vieler Probleme:

Der Magen-Darm-Trakt

Der Magen-Darm-Trakt ist ein zentraler Faktor für viele Probleme beim CHARGE-Syndrom.

Oft werden diese nicht erkannt bzw. auch verkannt. Der Vortrag weist auch auf die Probleme im Erwachsenenalter hin.

Die Ursachen vieler Probleme: Der Magen-Darm-Trakt



21. – 23. Juni 2023
 Dr. Kim Blake, Professor of Pediatrics
 Dalhousie University, Nova Scotia, Canada
 kblake@dal.ca
 www.drkimblake.com

CHARGE
 CHARGE Syndrom e.V.
 Oberwesel
 Germany

Zielsetzung

Diese Präsentation wird Ihnen einen aktuellen Überblick über die Erkenntnisse bzgl. des Magen-Darm-Traktes beim CHARGE-Syndrom geben

- Ich werde Ihnen die Falblätter zur abdominalen Migräne und Verstopfung vorstellen, die für Familien und Fachkräfte erarbeitet wurden
- Sie werden das Problem des Mikrobioms bei CHARGE besser verstehen
- Sie erhalten Wissen über die komplexeren und schwerwiegenden Probleme, die sich im Magen-Darm-Trakt entwickeln können
- QR-Codes für die Falblätter

CHARGE-CHECKLISTE: Überwachung der Gesundheit über die gesamte Lebensspanne

- Wichtige Beurteilungs-/Wiederbeurteilungspunkte über die gesamte Lebensspanne
- Unterstützt alle Leistungserbringer bei der Behandlung von Patienten mit CHARGE

Deutsche Übersetzung verfügbar unter:
<https://www.charge-syndrom.de/charge-was-ist-das/charge-checklisten/>



Print out: available from website: www.drkimblake.com

CHARGE Checklist: Gastrointestinal/Urinary/Genital/Reproductive/Endocrine/Immunology/Neurology/Other

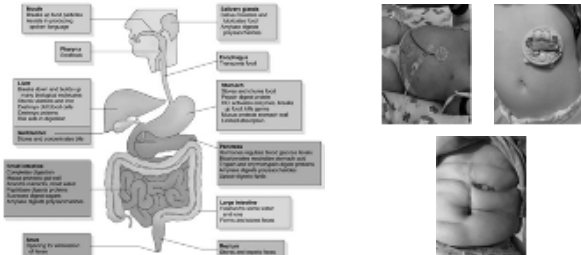
System	Item	0-5	6-12	13-18	19-25	26-32	33-39	40+
Gastrointestinal	1. Reflux							
	2. Dysphagia							
	3. Constipation							
	4. Diarrhea							
	5. Abdominal pain							
	6. Hematochezia							
	7. Malnutrition							
	8. Failure to thrive							
	9. Growth retardation							
	10. Delayed gastric emptying							
Urogenital/Genital	11. Urinary tract infection							
	12. Hematuria							
	13. Proteinuria							
	14. Urinary incontinence							
	15. Delayed puberty							
	16. Hypogonadism							
	17. Delayed menarche							
	18. Delayed spermarche							
	19. Delayed genital development							
	20. Delayed secondary sexual characteristics							

CHARGE-Checkliste Gastroenterologie / Urogenitalbereich

System	Item	0-5	6-12	13-18	19-25	26-32	33-39	40+
Gastrointestinal	1. Reflux							
	2. Dysphagia							
	3. Constipation							
	4. Diarrhea							
	5. Abdominal pain							
	6. Hematochezia							
	7. Malnutrition							
	8. Failure to thrive							
	9. Growth retardation							
	10. Delayed gastric emptying							
Urogenital/Genital	11. Urinary tract infection							
	12. Hematuria							
	13. Proteinuria							
	14. Urinary incontinence							
	15. Delayed puberty							
	16. Hypogonadism							
	17. Delayed menarche							
	18. Delayed spermarche							
	19. Delayed genital development							
	20. Delayed secondary sexual characteristics							

Magen-Darm-Probleme beim CHARGE-Syndrom

Der Magen-Darm-Trakt beginnt beim
Mund und geht bis zum Anus



Der obere Magen-Darm-Trakt

Innervationen der Hirnnerven und strukturelle Anomalien sind die Schlüsselthemen

- Anomalien des Gesichtsschädels können die Nahrungsaufnahme insbesondere im Säuglingsalter beeinträchtigen.
- Kinder mit einer Choanalatresie/Stenose haben deutlich mehr Magen-Darm-Beschwerden als Kinder ohne Choanalatresie
- Übermäßiges Sabbern und Sekretion können, oft auf Grund von Schluckstörungen, ein Problem darstellen.
- Den Mund voll stopfen oder das Essen in den Backen sammeln ist etwas, was oft beobachtet wird.



Print out: available from website: www.drkimblake.com

Hudson et al 2016 AJMG

Gastroösophagealer Reflux und Sondenernährung



"Motilitätsprobleme" sind ein Hauptproblem.

- Gastroösophagealer Reflux ist oft schwerwiegend und schwierig zu behandeln.
- Ernährung über eine Sonde ist nicht ungewöhnlich und kann über viele Jahre hinweg notwendig sein.
- Sondenernährte Kinder haben im Vergleich zu Normal-Esser mehr:
 - Magenschmerzen
 - Unwohlsein beim Essen
 - Einschränkungen beim Essen und Trinken
 - Schwierigkeiten beim Schlucken
 - Übelkeit und Erbrechen
 - Verstopfung

Macdonald et al 2016, AIMG

Behandlung eines gastroösophagealem Reflux

Verhalten

- Kleinere Mahlzeiten
- Weniger Nahrungsmittel, die Reflux verstärken
- Nach dem Essen hochlagern – auf 45°
- Den Körper in einer aufrechten Position halten / sich bewegen

Medikamente

- Protonenpumpenhemmer – Nexium, prevacid.
- Wirkstoffe, die die Motilität fördern - Metoclopramid, Cisaprid
- Probiotika
- Medikamente gegen Verstopfung



Schmerzen im Unterleib

"Der Darm ist beim CHARGE-Syndrom auf Grund von Motilitäts- und Mikrobiomanomalien anders."

- Weit verbreitet und schwer zu beurteilen, wobei die eigentliche Ursache oft übersehen wird.
- Verdauungsprobleme sind zwar klinisch bekannt, es gibt jedoch nur wenig Forschung in diesem Bereich.
- Anatomische Veränderungen, wie z.B. "Spät-Volvulus" (Darmverschlingungen), können auftreten.
- Die Verbindung zwischen Gehirn und Darm ist gestört.



Straton, Hartshorne 2012 CHARGE non-verbal pain assessment (CNVPA)

Ursachen und Behandlungen bei Blähungen und Völlegefühl



Verhalten

- Bewegung / Übungen
- Massagen
- Physiotherapie/Ergo/Reha

Ernährung/Diät

- FODMAPP
- Kleinere Mahlzeiten, weniger Kohlenhydrate

Medikamente/Nahrungsergänzungsmittel

- Präbiotika, Probiotika
- Verdauungsenzyme, Löwenzahn, Ingwer und Fenchel
- Align (Probiotika)
- Kamille

Verstopfung

Das ist ein großer Punkt, der bei den vielen medizinischen Problemen von CHARGE untergeht.

Mögliche Ursachen

- Abnormales oder dysreguliertes Nervensystem des Darms verursacht durch den Vagusnerv
- Motilitätsstörung des Darms
- Anatomische Anomalien
- Verhaltens- und Ernährungsprobleme
- Dysbiose des Darms



CHARGE Constipation Video - Dr Kim Blake

Faltblatt - Verstopfung

Behandlung von Verstopfung

Rekurrenente Funktionsstörung

- Chronische Abdominale Schmerzen, Blähungen, Übelkeit, Leiden, Bauchschmerzen (oftmals nach dem Essen, Eile, übermäßige Gasbildung)
- Verstopfung (oft chronisch)
- Verhalten des Kindes, Chronisch, oft unangenehm, unkontrollierbar

Behandlungsmöglichkeiten

- Spezialdiät (z.B. FODMAP, Glutenfrei, Laktosefrei)
- Verhaltenstherapie (z.B. Entspannungstechniken, Biofeedback)
- Medikation (z.B. Probiotika, Laxantien)
- Phytotherapie (z.B. Kamille, Fenchel)
- Phytotherapie (z.B. Kamille, Fenchel)
- Phytotherapie (z.B. Kamille, Fenchel)

Darmlagerung & Mühen

- Bleiben mit Verstopfung sollte ein Arzt konsultiert werden, da dies ein Zeichen für eine ernsthafte Erkrankung sein kann.
- Mögliche Ursachen für Verstopfung
- Phytotherapie (z.B. Kamille, Fenchel)
- Phytotherapie (z.B. Kamille, Fenchel)
- Phytotherapie (z.B. Kamille, Fenchel)



CHARGE Syndrome
 1.000 Fälle weltweit
 1.000 Fälle weltweit
 1.000 Fälle weltweit
 1.000 Fälle weltweit

CHARGE Syndrome
 1.000 Fälle weltweit
 1.000 Fälle weltweit
 1.000 Fälle weltweit
 1.000 Fälle weltweit

Faltblatt - Verstopfung

Verstopfung

Verstopfung ist ein sehr häufiges Problem (ca. 10-15%) bei Erwachsenen.

Charakteristisch sind: Häufigkeit (weniger als 3-mal pro Woche), Konsistenz (hart oder klebrig) und Menge (weniger als 200g Stuhl pro Tag) der Stühle.

Symptome bei Verstopfung

- Müdigkeit, Schläfrigkeit, Kopfschmerzen
- Blähungen, Bauschmerzen
- Schwellungsgefühl, Schmerzen im Bauchraum
- Verminderter Appetit

Mögliche Ursachen

- Abnormale oder veränderte Darmmotilität
- Abnormale Darmmuskulatur (z.B. bei Parkinson)
- Abnormale Ernährung
- Abnormale Flüssigkeitsaufnahme
- Abnormale Darmflora
- Abnormale Darmstruktur (z.B. bei Divertikulose)
- Abnormale Darmfunktion (z.B. bei Diabetes)

Der Vagusnerv

Der Vagusnerv (Hirnnerv Nr. X) verläuft von dem Gehirn bis zum Enddarm.

Er ist verantwortlich für die Regulierung der Peristaltik des Dick- und Mastdarms sowie die motorische Aktivität.

Die Vagusnerven haben einen direkten Einfluss auf die Darmmuskulatur und sind für die Regulierung der Darmmotilität und der Darmmuskulatur verantwortlich.

Die Vagusnerven sind auch für die Regulierung der Darmmuskulatur und der Darmmuskulatur verantwortlich.

Prävention von Verstopfung

Es gibt verschiedene Strategien zur Prävention von Verstopfung:

- Ausreichend Flüssigkeit trinken
- Regelmäßige Bewegung
- Verhaltentherapeutische Maßnahmen
- Gesunde Ernährung
- Bauchmassagen

Mögliche präventive Strategien sind:

- Ausreichend Flüssigkeit trinken
- Regelmäßige Bewegung
- Verhaltentherapeutische Maßnahmen
- Gesunde Ernährung
- Bauchmassagen

Es wird angenommen, dass der Vagusnerv folgende Rolle bei Verstopfung spielt:

Das Diagramm zeigt den Vagusnerv, der vom Gehirn über den Hals zum Bauch verläuft. Er ist mit 'Abnorme Innervation des Vagusnervs' beschriftet. Dies führt zu einer 'Veränderten Darmmotilität im Dickdarm', was wiederum zu einer 'Verzögerten oder abnormen Darmentleerung' führt. Ein 'Rektum' ist ebenfalls dargestellt.

Die Rolle des Vagusnervs (Hirnnerv Nr. X) bei Verstopfung

Es wird angenommen, dass die Vagusnerv folgende Rolle bei Verstopfung spielt:

Das Diagramm zeigt den Vagusnerv, der vom Gehirn über den Hals zum Bauch verläuft. Er ist mit 'Abnorme Innervation des Vagusnervs' beschriftet. Dies führt zu einer 'Veränderten Darmmotilität im Dickdarm', was wiederum zu einer 'Verzögerten oder abnormen Darmentleerung' führt. Ein 'Rektum' ist ebenfalls dargestellt.

"Der wandernde Nerv"

Der Vagusnerv ist der längste Hirnnerv des Körpers und verfügt über sensorische und motorische Fasern.

Behandlungen bei Verstopfung

Prävention:

- Ausreichend Flüssigkeit
- Regelmäßige Bewegung
- Verhaltentherapeutische Maßnahmen
- Gesunde Ernährung
- Bauchmassagen

Behandlung:

- Polyethylen Glycol (PEG), Laxidase, Restoralax
- Senokot bei Motilitätsproblemen / pflanzliche Abführmittel
- Verhaltentherapeutische Maßnahmen / Bauchmassagen

Verstopfung und andere Magen-Darm-Probleme beim CHARGE-Syndrom

Häufigkeit und Lebensqualität

1. Neue Studie 2023/2024 – Kontakt
 - Dr. Kim Blake – k.blake@dal.ca
 - Annie Kakamoussias – an834104@dal.ca
2. Melden Sie sich gerne hier auf der Konferenz bei Dr. Blake. Alle sind herzlich eingeladen – **es müssen bei den Betroffenen keine Magen-Darm-Probleme vorliegen**. Es handelt sich um eine 20-minütige Online-Umfrage oder aber Sie füllen es mit Dr. Blake persönlich aus.

Mikrobiom

Hintergrundinformationen

- Die Nahrung wandert vom Mund zum Anus durch den Gastrointestinaltrakt (GI)
- Die Nahrung wird verdaut und auf dem Weg dorthin durch Chemikalien und gezielte Bewegungen im Magen-Darm-Trakt ausgeschieden.
- ABER ... es gibt noch Billionen von Bakterien und anderen Organismen, die dazu beitragen, dass unser Darm gesund bleibt – das Darmmikrobiom

Das Diagramm zeigt ein zentrales 'Darm-Mikrobiom' mit umgebenden Faktoren: 'Diet', 'Genetik', 'Alter', 'Sport', 'Medikation' und 'Krankheit'.

Darm-Dysbiose

Das typische Mikrobiom enthält:

- Firmicutes
- Actinobacteria
- Bacteroidetes
- Proteobacteria

Wenn sich diese in Art oder Anzahl verändern und GI-Beschwerden verursachen → **Dysbiose**

Darm-Dysbiose wird assoziiert mit:

- Morbus Crohn/Kolitis
- Reizdarm-Syndrom
- Fettleibigkeit
- Autismus

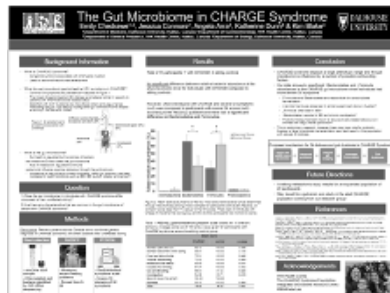
Pilotstudie zum Darmmikrobiom von Patienten mit CHARGE-Syndrom und deren Geschwister als Kontrollgruppe

Emily Chedrawe, Jessica Connors, Angela Arra, Katherine Dunn, Kim Blake, Johana Van Limbergen

- 11 Teilnehmer (CHARGE Syndrom = 7 / Geschwister = 4)
- PASSFP + PEDSQL wurden als standardisierte GI-Fragebögen verwendet
- Lebensqualität

Finanziert durch das IWK und die US-CHARGE-Gruppe

Das Darmmikrobiom beim CHARGE-Syndrom

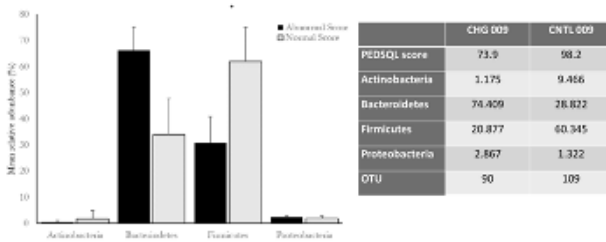


Ergebnisse: PEDSQL-Skala für gastrointestinale Symptome in 10 verschiedenen Bereichen (niedrigere Durchschnittswerte entsprechen gleich schwereren Symptomen)

	Mean Score		Standard Deviation		p-value
	CHARGE	control	CHARGE	control	
Stomach pain and hurt	82.14	100.00	24.26	0.00	0.099
Stomach discomfort when eating	88.57	100.00	17.49	0.00	0.135
Food and drink limits	73.81	100.00	26.86	0.00	0.042
Trouble Swallowing	72.62	100.00	19.07	0.00	0.009
Heartburn and Reflux	83.93	100.00	12.94	0.00	0.017
Nausea and Vomiting	91.07	100.00	11.33	0.00	0.082
Gas and Bloating	66.84	97.32	26.78	5.36	0.023
Constipation	54.08	85.71	24.87	6.52	0.015
Blood in bowel movement	100.00	100.00	0.00	0.00	
Diarrhea	80.10	100.00	12.00	0.00	0.005

Ergebnisse

Mittlere relative Häufigkeit der vier am häufigsten vorkommenden Bakterienstämme, bestimmt durch 16S-DNA-Sequenzierung von Stuhlproben für Teilnehmer mit höherer PEDSQL-GI-Symptom-Punktzahl (weniger als 77) (n=3) im Vergleich zu normalen GI-Punktzahlen (n=8). Werte in Tabelle 3.



Schlussfolgerung aus der Mikrobiomstudie

- Das CHARGE-Mikrobiom ist anders
- Verlauf: ↑ Bacteroidetes ↓ Firmicutes und ↓ Vielfalt (Bakterien)
 - Bacteroidetes sind wichtig für die Aufrechterhaltung eines gesunden Darms, der Regulierung des Immunsystems und der Darm-Hirn-Achse
 - Firmicutes fermentieren Kohlenhydrate im Darm. Verminderte Aktivität wird auch bei entzündlichen Darmerkrankungen (IBD) beobachtet.
 - Reduzierte Bakterien-Vielfalt wird auch bei IBD, IBS (Reizdarmsyndrom), Fettleibigkeit und Autismus beobachtet und steht in Zusammenhang mit erhöhter Anfälligkeit für Krankheiten



Poster zum Darmmikrobiom
22

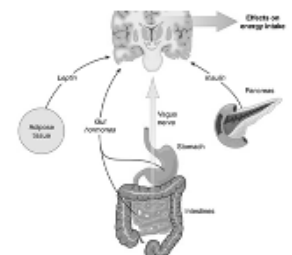
Schlussfolgerung

Personen mit CHARGE-Syndrom und schweren GI-Problemen weisen Unterschiede in ihrem Darmmikrobiom auf, die denen des Ehler-Danlos-Syndroms (EDS), der Autismus-Spektrum-Störung (ASD) sowie chronischer Verstopfung und des Reizdarm-Syndroms ähneln.

	Bacteroi detes	Firmicut es	Protozoa cteria
CHARGE Syndrome	↑	↓	↑
Autism Spectrum Disorder (De Angelis et al., 2013)	↑	↓	Not studied
Inflammatory Bowel Disease (Wu & Lewis, 2013; Dunn et al., 2016; Walters et al., 2014; Gophna et al., 2008)	↑	↓	↑

Aktuelle Forschungsreferenzen zum Darmmikrobiom

- Durack, J et al; (2019). The gut microbiome: Relationships with disease and opportunities for therapy. In *Journal of Experimental Medicine*. Rockefeller University Press.
- Gurram B, et al. Fecal microbiota transplantation in children: current concepts. *Curr Opin Pediatr*.(2019)
- Ho, L, et al; (2020). Gut microbiota changes in children with autism spectrum disorder: a systematic review. *Gut Pathogens*.
- Iglesias-vázquez, L, et al; (2020). Composition of gut microbiota in children with autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. In *Nutrients*
- Saurman, V, et al; (2020). Autism Spectrum Disorder as a Brain-Gut-Microbiome Axis Disorder. In *Digestive Diseases and Sciences* Springer.
- Vriesman MH, et al; Management of functional constipation in children and adults. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol*. (2020)



Rückkopplung zwischen Gehirn und Darm

GI-Probleme, die oft übersehen werden, aber zur Differentialdiagnose gehören müssen

- Abdominale Migräne
- Sich den Mund voll stopfen
- Zyklisches Erbrechen
- Spät einsetzender Volvulus (Darmverdrehung)
- Dumping-Syndrom



Figure 10-3. A swallow prompt app (App, die zum Schlucken auffordert) auf dem iPad

Faltblatt – Abdominale Migräne

Auslöser/Trigger können sein:

- Stress
- wenig Schlaf
- Hunger
- Reisen

Um die Diagnose zu stellen sollte man:

- Tägliches Führen eines Auslöser-Tagebuchs
- Blutige Untersuchungen auf Infektionen
- Blutige Untersuchungen auf Zöliakie
- Funktionstests

Verstärker und Verhinderer:

- Hydratation
- Änderungen des Lebensstils
- Ernährung
- Bewegung
- Entspannung
- Schmerzmittel

Faltblatt – Abdominale Migräne

Abdominale Migräne
Es handelt sich um eine Form der Migräne, die bei Kindern und Jugendlichen häufiger vorkommt. Die Symptome sind:

- Episodische Bauchschmerzen
- Übelkeit
- Erbrechen
- Appetitlosigkeit
- Schwindel
- Kopfschmerzen
- Blasse
- Schweißausbrüche
- Erregbarkeit
- Lichtempfindlichkeit
- Geräuschempfindlichkeit

CHARGE-Syndrom
- Synkopale Schwindel
- Schweißausbrüche
- Appetitlosigkeit
- Übelkeit
- Erbrechen
- Blasse
- Schweißausbrüche
- Erregbarkeit
- Lichtempfindlichkeit
- Geräuschempfindlichkeit

Diagnose
- Chronische Unterleibsschmerzen
- Vermutlich als Folge einer schlechten Darmmotilität und Verstopfung
- 2 Tage lang Erbrechen mit Gallenflüssigkeit im Erbrochenen, der Atem roch nach Fäkalien
- CT zeigte einen Volvulus
- Operation zur manuellen Drehung
- Postoperativ verschwanden die Schmerzen
- Es gab 2 Rückfälle, die konservativ behandelt wurden

Der Vagusnerv
Der Vagusnerv (X. Hirnnerv) ist ein wichtiger Bestandteil des autonomen Nervensystems. Er ist ein zentraler Bestandteil des parasympathischen Nervensystems und reguliert viele Körperfunktionen wie Herzschlag, Verdauung und Atmung.

Dysfunktion vom Vagusnerv und des Nervensystems des Darms
- Dysfunktion des Vagusnervs
- Dysfunktion des Darms
- Dysfunktion des Nervensystems

Erhalten bei Föld-Migränen
- Chronische Unterleibsschmerzen
- Vermutlich als Folge einer schlechten Darmmotilität und Verstopfung
- 2 Tage lang Erbrechen mit Gallenflüssigkeit im Erbrochenen, der Atem roch nach Fäkalien
- CT zeigte einen Volvulus
- Operation zur manuellen Drehung
- Postoperativ verschwanden die Schmerzen
- Es gab 2 Rückfälle, die konservativ behandelt wurden

Das Wichtigste zur abdominalen Migräne

- Sie tritt häufiger auf, wenn es in der Familie bereits regelmäßig Migräneanfälle gibt
- Auslöser: Stress, Wetterwechsel, Dehydrierung und fehlende Mahlzeiten, schlechter Schlaf, Reisen

- Prävention**
- Hydratation
 - Änderung des Lebensstils (Schlafhygiene, regelmäßige Mahlzeiten, Prävention von Verstopfung)
 - Umgang mit Ängsten und Stress
- Behandlung**
- Verbesserung des Darmmikrobioms
 - Unterleibsmassage zur Schmerzlinderung
 - NSAIDs (Arzneimittel mit entzündungshemmender, schmerzlindernder und fiebersenkender Wirkung)

Später Volvulus beim CHARGE-Syndrom

Die Geschichte eines jungen Mannes:

- Chronische Unterleibsschmerzen
- Vermutlich als Folge einer schlechten Darmmotilität und Verstopfung
- 2 Tage lang Erbrechen mit Gallenflüssigkeit im Erbrochenen, der Atem roch nach Fäkalien
- CT zeigte einen Volvulus
- Operation zur manuellen Drehung
- Postoperativ verschwanden die Schmerzen
- Es gab 2 Rückfälle, die konservativ behandelt wurden

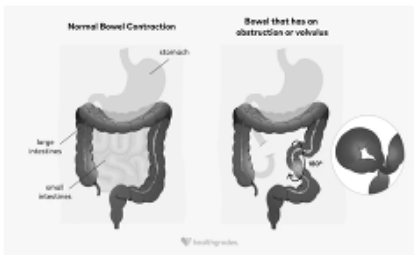
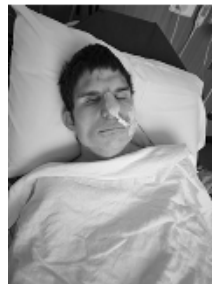


Image retrieved from <https://www.healthline.com/health/colorectal-digestive-problems>, May 24, 2023

Genesung nach einer Operation

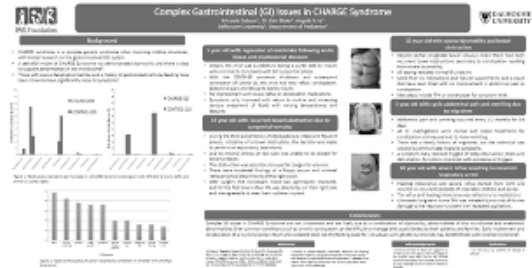


Darmverschluss und schwere Verstopfung

Die Geschichte eines Patienten:

- Fütterungs- und Dysmotilitätsprobleme seit der Geburt
- Erster Darmverschluss im Alter von 15 Jahren
- Im Laufe des Lebens: zahlreiche Tests, CT's, OP's zur Behebung wiederkehrender Darmverschlüsse
- Mehrere Medikamente, Prokinetika, Präbiotika und Stuhlweichmacher
- Negative Auswirkungen auf die Lebensqualität, Unfähigkeit das Haus zu verlassen, um zur Arbeit zu gehen
- Entleerung des Darms und möglicherweise der Einsatz eines Darmstimulators

Komplexe gastrointestinale (GI) Probleme beim CHARGE-Syndrom



Zyklisches Erbrechen

Die Geschichte eines Patienten:

- Ein junges Mädchen, sie erbricht 3-6 Tage am Stück
- Unterleibsschmerzen am Morgen, die nicht nachlassen – danach beginnt das Erbrechen
- In der Familie gab es bereits Migräneanfälle
- Sie begann, ein Tagebuch zu führen und jedes Ereignis zu notieren, das dem Erbrechen vorausging
- Auslöser: Schlafstörungen, Stress, Zusatzstoffe in der Nahrung
- Behandlung: veränderte Ernährung, Umgang mit Auslösern, L-Carnitin, Q-10
- Besserung der Symptome

Spät-Dumping-Syndrom

- 17-jähriger Jugendlicher mit CHARGE-Syndrom
- Bericht über Benommenheit, Schwindel, verschwommenes Sehen mit dunklen Flecken etwa eine Stunde nach dem Essen
- Klassische Anzeichen des Spät-Dumping-Syndroms
- Verursacht durch zu schnelle Magenentleerung
- Häufig bei Menschen, die eine Magenoperation hinter sich haben
- Behandlung: Änderung der Art und Weise, wie und was gegessen wird

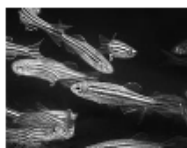


Letter to the Editor | Free Access
Late Dumping Syndrome in a 17-Year-Old Female With Charge Syndrome
 Mr. Angelo Bologn, MD, Alexander Kuban, Professor Angela Vera-Balder, Dr. Peter Biale
 First published: 04 December 2017 | <https://doi.org/10.1111/jpg.13124>
 Conflict of interest: none declared.

Ätiologie und funktionelle Validierung der gastrointestinalen Motilitätsdysfunktion am Zebrafischmodell des CHARGE-Syndroms

Der Verlust vom CHD7 in Zebrafischen verursacht:

- Kleinere Mägen und GI-Trakte mit normaler epithelialer und muskulärer Histologie.
- Verminderung und desorganisierte vagale Nervenprojektionen besonders im Vorderdarm.
- Geringere Fähigkeit ihren GI-Trakt zu entleeren, nur minimal durch prokinetische Mittel verbessert.

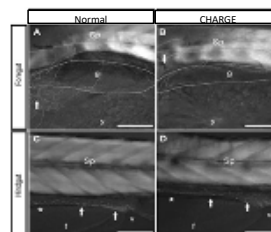


Zukunft

Zebrafische sind hervorragende Modelle für die Untersuchung von Substanzen, die die GI-Motilität bei Personen mit CHARGE-Syndrom verbessern.

Print out available from wileyonlinelibrary.com | © 2017 et al. FEBS 285, 11, 2018

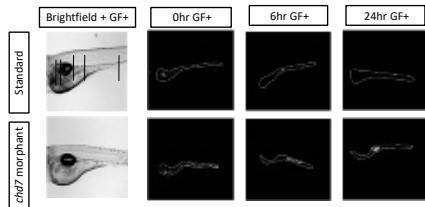
Innervation des CHARGE-Zebrafisches (CHD7) und normaler Kontrollen im Darm



- Verminderte enterische Nervenverzweigungen um den Vorderdarm (Vergleich A & B)
- Unterschiedliche Größe und Form des Darms bei den CHARGE-Fischen.
- Sp = Wirbelsäule, F = Bauchflosse, V = Anus, G = Darm (mit schraffierter Linie gekennzeichnet), Pfeile = Vagalnervengeflecht, y = Dottersack

Clooney et al FEBS 285, 11, 2018

Verminderte Motilität durch verzögerte Entleerung des GI-Trakts im CHARGE-Zebrafisch



*Fluoreszenz-Grün = markiert den Nahrungsverlauf.
GI-Trakt von Zebrafischen im Verlauf



Wissen weiter geben:

Internationale Zusammenarbeit ist der Schlüssel zum Erfolg bei einer seltenen Krankheit

- www.drkimblake.com – eine Sammlung meiner Forschungen
- CHARGE-Syndrom Buch, 2. Ausgabe, Englisch
- CHARGE-Verstehen Kurs übersetzt aus dem Englischen
Deutsch = <https://verstehen.charge-syndrom.de/>
Englisch = <https://www.chargesyndrome.org.au/onlinecourse>

Fragen / Antworten



Vielen Dank, von meiner Familie an Eure Familien