

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 schwerwiegenderen 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

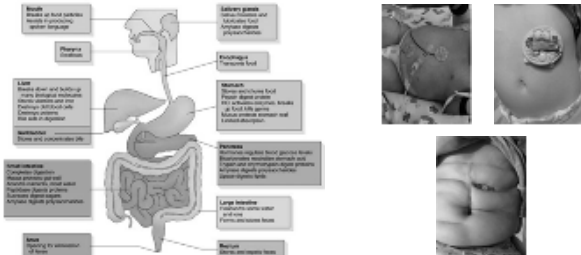
System	Item	0-3	3-6	6-12	12-18	18-24	24-30	30+
Gastrointestinal	Feeding difficulties							
	Reflux							
	Constipation							
	Diarrhea							
	Abdominal pain							
	Malnutrition							
	Failure to thrive							
	Delayed gastric emptying							
	Delayed intestinal transit							
	Delayed colonic transit							
Urinary/Genital/Reproductive	Urinary incontinence							
	Urinary tract infections							
	Delayed genital development							
	Delayed pubertal onset							
	Delayed menarche							
	Delayed spermarche							
	Delayed genital maturation							
	Delayed genital maturation							
	Delayed genital maturation							
	Delayed genital maturation							
Endocrine/Immunology/Neurology/Other	Delayed growth							
	Delayed bone mineralization							
	Delayed bone mineralization							
	Delayed bone mineralization							
	Delayed bone mineralization							
	Delayed bone mineralization							
	Delayed bone mineralization							
	Delayed bone mineralization							
	Delayed bone mineralization							
	Delayed bone mineralization							

CHARGE-Checkliste Gastroenterologie / Urogenitalbereich

System	Item	0-3	3-6	6-12	12-18	18-24	24-30	30+
Gastroenterologie	Reflux							
	Constipation							
	Diarrhea							
	Abdominal pain							
	Malnutrition							
	Failure to thrive							
	Delayed gastric emptying							
	Delayed intestinal transit							
	Delayed colonic transit							
	Delayed rectal transit							
Urogenitalbereich	Urinary incontinence							
	Urinary tract infections							
	Delayed genital development							
	Delayed pubertal onset							
	Delayed menarche							
	Delayed spermarche							
	Delayed genital maturation							
	Delayed genital maturation							
	Delayed genital maturation							
	Delayed genital maturation							

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



- 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

„Motilitätsprobleme“ sind ein Hauptproblem.

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

Rekurrenz des Harnwegsinfektes
 • chronische Abdominalschmerzen
 • Dysphagie/Dyspraxie, Leiden
 • Rechen-/Stuhlfunktions-Störungen, Ektasie
 • Dysurie/Inkontinenz
 • Dysphagie (Liquids)
 • Inkontinenz (Harnstau, Überlauf, Infektionen)

Behandlungsmittel

• Polyethylene Glycol (PEG)
 • Lactulose
 • Stimulanzien wie z.B. Bisacodyl (Bisac)
 • Anticholinergika
 • FODMAP Diät

Rezepte/Behandlungsmittel

• Polyethylene Glycol (PEG)
 • Lactulose
 • Stimulanzien wie z.B. Bisacodyl (Bisac)
 • Anticholinergika
 • FODMAP Diät

Darmlastigkeit/Bildung

• Polyethylene Glycol (PEG)
 • Lactulose
 • Stimulanzien wie z.B. Bisacodyl (Bisac)
 • Anticholinergika
 • FODMAP Diät



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) der Stühle. Die Verstopfung ist ein Symptom für eine Funktionsstörung des Verdauungstraktes.

Symptome bei Verstopfung

- Müdigkeit, Schläfrigkeit, Kopfschmerzen
- Blähungen, Bauschmerzen
- Schilddrüsenerkrankungen, Eisenmangel
- Verengter After

Mögliche Ursachen

- Abnormale oder veränderte Darmbewegung
- Abnorme Zusammensetzung der Darmflora
- Abnorme Peristaltik
- Abnorme Darmmuskulatur
- Abnorme Darmmuskulatur

Der Vagusnerv

Der Vagusnerv (Hirnnerv Nr. X) verbindet das Gehirn mit den inneren Organen. Er ist verantwortlich für die Regulierung der Verdauung, des Herz- und Muskelsystems sowie des Immunsystems.

Die Vagusnerven haben einen direkten Einfluss auf die Darmbewegung und die Produktion von Verdauungsenzymen. Eine Störung der Vagusnerven kann zu Verstopfung führen.

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

- **Abnorme Innervation des Vagusnervs**
- **Veränderte Darmmotilität im Dickdarm**
- **Verzögerte oder abnorme Darmentleerung**

Prävention von Verstopfung

Es gibt verschiedene Strategien zur Prävention von Verstopfung, die sich auf die Ernährung, die Flüssigkeitsaufnahme und die körperliche Aktivität beziehen.

Mögliche präventive Strategien sind:

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

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

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

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:

- Polyethylene Glycol (PEG), Laxidax, 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

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

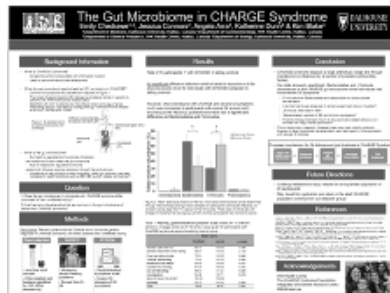
Pilotstudie zum Darmmikrobiom von Patienten mit CHARGE-Syndrom und deren Geschwister als Kontrollgruppe

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

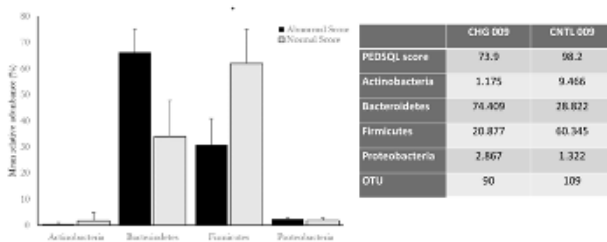


Ergebnisse: PEDSQL-Skala für gastrointestinale Symptome in 10 verschiedenen Bereichen (niedrigere Durchschnittswerte entsprechen gleich schwereren Symptomen)

	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

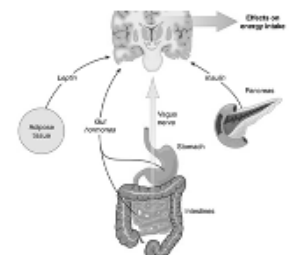
Schlussfolgerung

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.
- Viecman 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/zu wenig Ruhe
- Hunger/Blutzucker
- Reisen/Anreisen

Um die Diagnose zu stellen sollte man:

- Tägliches Führen von Auslöser-Tagebuch
- Bekannte Untersuchungen auf andere mögliche Darmkrankheiten (z.B. IBD, Zöliakie)
- Familienanamnese

Verlagen und behandeln:

- Hydratationstherapie
- Änderung des Lebensstils (Schlafhygiene, regelmäßige Mahlzeiten, Prävention vor Reise)
- Umgang mit Ängsten und Stress
- Behandlung der Schmerzmittel
- Ernährungsempfehlungen
- Einsatz von Schmerzmitteln
- evtl. Einsatz von Antiepileptika
- evtl. Einsatz von Antidepressiva
- evtl. Einsatz von Anticholinergika
- evtl. Einsatz von Antispasmodika
- evtl. Einsatz von Antihistaminika
- evtl. Einsatz von Kortikosteroiden
- evtl. Einsatz von Antibiotika
- evtl. Einsatz von Antiparasitika
- evtl. Einsatz von Antiviralen
- evtl. Einsatz von Antimykotika
- evtl. Einsatz von Antipneumokokken
- evtl. Einsatz von Antituberkulose
- evtl. Einsatz von Antischistosoma
- evtl. Einsatz von Antelmintika
- evtl. Einsatz von Antiparasitika
- evtl. Einsatz von Antipneumokokken
- evtl. Einsatz von Antituberkulose
- evtl. Einsatz von Antischistosoma
- evtl. Einsatz von Antelmintika



Abdominale Migräne beim CHARGE-Syndrom
 Ein CHARGE-Syndrom ist eine seltene genetische Erkrankung, die durch eine Kombination aus Gesichtszügen, Gehörverlust und Herz-Kreislauferkrankungen gekennzeichnet ist.

CHARGE SYNDROM
 CHARGE SYNDROM

CHARGE SYNDROM
 CHARGE SYNDROM

CHARGE SYNDROM
 CHARGE SYNDROM

CHARGE SYNDROM e.V.
 Elisenstr. 25
 38100 Braunschweig
 Tel: +49 (0) 531 240 11 11
 Fax: +49 (0) 531 240 11 12
 E-Mail: info@charge-syndrom.de
 www.charge-syndrom.de

Faltblatt – Abdominale Migräne

Abdominale Migräne
 Ein Kind mit einer abdominalen Migräne hat Schmerzen im Bauch, die typischerweise in der Mitte des Bauches auftreten. Die Schmerzen können von mild bis sehr schwerwiegend sein und sind oft mit Übelkeit, Erbrechen und Appetitlosigkeit verbunden.

CHARGE-Syndrom
 Das CHARGE-Syndrom ist eine seltene genetische Erkrankung, die durch eine Kombination aus Gesichtszügen, Gehörverlust und Herz-Kreislauferkrankungen gekennzeichnet ist.

Symptome bei CHARGE-Syndrom
 - Gesichtszüge
 - Gehörverlust
 - Herz-Kreislauferkrankungen
 - Epilepsie
 - Sprachstörungen
 - Lernschwierigkeiten
 - Autismus
 - Ataxie
 - Hypotonie
 - Kardiomyopathie
 - Diabetes mellitus
 - Nierenerkrankungen
 - Schilddrüsenstörungen
 - Infektionsanfälligkeit
 - Immundefizienz

Diagnose
 Die Diagnose einer abdominalen Migräne erfolgt durch die Anamnese und eine körperliche Untersuchung. In einigen Fällen kann eine CT-Untersuchung des Bauches erforderlich sein, um andere Ursachen auszuschließen.

Behandlung
 Die Behandlung einer abdominalen Migräne umfasst eine Kombination aus Hydratationstherapie, Schmerzmitteln und Änderungen des Lebensstils. In schweren Fällen kann eine Operation erforderlich sein.

Prognose
 Die Prognose für Kinder mit einer abdominalen Migräne ist in der Regel gut. Die Symptome können im Erwachsenenalter verschwinden oder sich in Form von Kopfmigränen manifestieren.

Der Vagusnerv
 Der Vagusnerv ist ein Teil des autonomen Nervensystems und spielt eine wichtige Rolle bei der Regulierung der Verdauung und des Herzschlags. Eine Störung des Vagusnervs kann zu einer abdominalen Migräne führen.

Dysfunktion vom Vagusnerv und des Nervensystems des Darms
 Eine Dysfunktion des Vagusnervs kann zu einer Störung der Darmmotilität führen, was wiederum zu einer abdominalen Migräne beitragen kann.

Das Wichtigste zur abominalen 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**
- Hydratationstherapie
 - 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, schmerzstillender 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

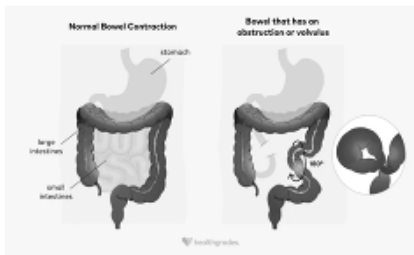


Image retrieved from <https://www.healthline.com/health/colorectal-disease/colorectal-cancer>, May 24, 2023

Genesung nach einer Operation

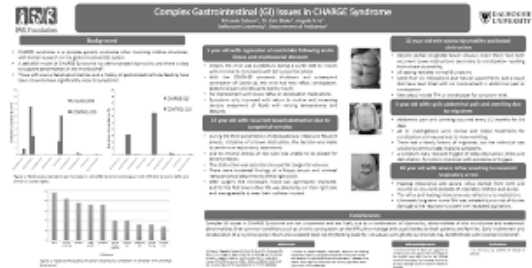


Darmverschluss und schwere Verstopfung

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

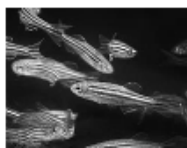


Letter to the Editor | Free Access
Late Dumping Syndrome in a 17-Year-Old Female With Charge Syndrome
 Mr. Angelo Bologn, MD, Alexander Kuban, Professor Angela Vera-Balder, Dr. Peter Biele
 First published: 04 December 2017 | <https://doi.org/10.1111/jpg.13124>
 Conflict of interest: none declared.

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.

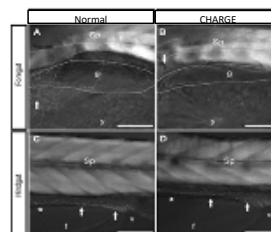


Zukunft

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

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

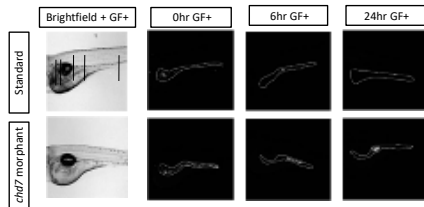
Innervation des CHARGE-Zebrafisches (CHD7) und normaler Kontrollen im Darm



- 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