

## Sprawozdanie z II Forum Neurologii Dziecięcej

W dniach 7–8 października 2011 roku w Poznaniu odbyło się II Forum Neurologii Dziecięcej organizowane przez Wielkopolski Oddział Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych, Katedrę i Klinikę Neurologii Wieku Rozwojowego Uniwersytetu Medycznego im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu oraz Wydawnictwo FORUM Sp. z o.o. Problematykę konferencji zdominowały kontrowersje dotyczące diagnostyki i leczenia wybranych zespołów neurologicznych.

Pierwszą sesję, pt. *Nowe, nieznanne czy kontrowersyjne metody leczenia w neurologii dziecięcej* otworzył wykład prof. Sergiusza Józwiaka i prof. Katarzyny Kotulskiej, przedstawiający znaczenie szlaku mTOR w patogenezie stwardnienia guzowego i możliwości zastosowania analogu rapamycyny-everolimusa w terapii guzów SEGA. W kolejnym wystąpieniu prof. Jacek Wachowiak zaprezentował zasady allogenicznej transplantacji komórek krwiotwórczych w leczeniu adrenoleukodystrofii na podstawie doniesień światowych i polskich. Największą szansę na przeżycie ze stabilizacją stanu klinicznego mają pacjenci w bezobjawowej fazie choroby z niską punktacją w skali Loesa (<10). Kontrowersyjny temat diety ketogenicznej w leczeniu padaczki w aspekcie korzyści i ograniczeń przedstawiła dr Magdalena Dudzińska, opierając się na własnych doświadczeniach. Zwróciła uwagę na możliwość wyboru modyfikowanej diety Atkinsa.

W drugiej sesji dotyczącej chorób demielinizacyjnych u dzieci dr Elżbieta Kupczyk przybliżyła obraz kliniczny zespołu Devica (NMO, *neuromyelitis optica*), akcentując konieczność uwzględniania zapalenia nerwów wzrokowych i rdzenia kręgowego w diagnostyce różnicowej stwardnienia rozsianego. Od ubiegłego roku istnieje w Poznaniu możliwość oznaczania przeciwciał p/ akwaporynie 4 w surowicy (NMO-Ig). Lek. Karolina Kupczyk nakreśliła problematykę ADEM (*acute disseminated encephalomyelitis*), CIS (*clinically isolated syndrome*) i NMO oraz zaproponowała algorytmy diagnostyczne i terapeutyczne po pierwszym incydencie demielinizacyjnym.

Kolejną sesję wypełnił ponadgodzinny wykład dr Henrika Uebela na temat kontrowersji w diagnostyce i leczeniu tików oraz zespołu nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi.

W czwartej sesji swoimi doświadczeniami dotyczącymi zastosowania przewlekłej steroidoterapii w dystrofii Duchenne'a podzieliła się dr hab. Anna Kostera-Pruszczyk. Obecnie „złotym standardem” jest podawanie prednizonu od 3 r.ż w dawce 0,3–0,75 mg/kg m.c. w dwóch schematach: co 2 dzień lub w cyklach 10-dniowych. Alternatywą pozostaje terapia „weekendowa” (prednizon 10mg–30mg/dobę).

Piąta sesja pt. *Kontrowersje w leczeniu wybranych chorób infekcyjnych układu nerwowego u dzieci* zawierała wystąpienie prof. Doroty Dunin-Wąsowicz na temat trudności diagnostycznych zakażeń cytomegalowirusem i aspektów stosowania gancyklowiru. Prof. Wojciech Służewski zaś zwrócił uwagę na konieczność uwzględniania w etiologii porażenia nerwu twarzonego zakażeń wiru-

sami z grupy Herpes i włączenia w ostrej fazie Acyklowiru w postaci dożylniej w dawce 10 mg/kg m.c./dobę przez 10–14 dni, a następnie w terapii podtrzymującej przez 2–3 miesiące. W zakresie leczenia wspomagającego wymienione zostały glikokortykosteroidy (dexamethason 2–4 mg iv, podany kilka godzin po lekach p/wirusowych) i elektrostymulacje (po 2–3 tygodniach).

Pierwszy dzień obrad zakończyła sesja migrenowa. Dr Leszek Boćkowski i dr Marcin Żarowski rozważali za i przeciw leczenia profilaktycznego migreny. Zarówno prelegenci, jak i uczestnicy konferencji przyznali ostatecznie, że nie obowiązują uniwersalne schematy postępowania. Według EFNS skuteczne mogą okazać się flunaryzyna, propranolol i topiramet. Na koniec lek. Jędrzej Fliciniński zachęcał do oceny jakości życia u pacjentów z migreną. Miłym uwieńczeniem wieczoru okazał się recital kontrabasisty Tomasza Grdenia.

Drugi dzień konferencji został podzielony na dwa obszernie bloki dotyczące padaczki i badań dodatkowych. Sesja wideo prowadzona przez dr Marię Mazurkiewicz-Beldzińską oraz Lek. Annę Winczewską-Wiktor przedstawiała przypadki napadów nieświadomości, nie zawsze łatwych do zakwalifikowania. Kontrowersję wzbudził temat padaczki z fantomowymi napadami nieświadomości. Zwrócono uwagę na wyodrębnienie w grupie IGE padaczki z napadami nieświadomości wczesnego dzieciństwa poniżej 4 rż (niezaakceptowane przez ILAE). Lek. Anna Winczewska-Wiktor zaprezentowała ewolucję teorii na temat mechanizmów powstawania napadów nieświadomości oraz koncepcję przemijających zaburzeń funkcji poznawczych jako formy napadu padaczkowego. Dr Maria Mazurkiewicz-Beldzińska omówiła kontrowersje w ocenie rekomendacji terapii padaczki, akcentując zalecenia Polskiego Towarzystwa Epileptologii z roku 2011 (wersja robocza). Wykład pt. *Kiedy zakończyć leczenie padaczki u dzieci i młodzieży?* wygłosiła prof. Barbara Steinborn. Decyzję o odstawieniu leków p/padaczkowych należałoby podjąć w przypadku CEA, JAE, po leczeniu operacyjnym padaczki, w tzw. łagodnych zespołach padaczkowych niemowlęcych i dziecięcych oraz po dwóch latach wolnych od napadów w padaczkach kryptogennych. Nie istnieją wytyczne dotyczące czasu odstawiania leków p/padaczkowych (według różnych badań od 4 tygodni do 1 roku).

W drugim bloku tematycznym omówione zostały wybrane wskazania do wykonywania badań elektroencefalograficznych, polisomnograficznych i psychologicznych. Lek. Anna Winczewska-Wiktor podniosła istotny z punktu widzenia orzecznictwa w medycynie sportowej problem pacjentów z padaczką. Według stanowiska ILAE osoby chorujące na padaczkę mogą uprawiać sport z wyjątkiem sportów wodnych, jeśli napady nie są dobrze kontrolowane, oraz dyscyplin ekstremalnych. Mgr Monika Cieślak skomentowała wyniki badań polisomnograficznych przeprowadzonych w grupie pacjentów z Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego w Poznaniu, natomiast dr Marcin Żarowski uściślił wskazania do wykonywania polisomnografii do: diagnostyki zaburzeń oddychania podczas snu, podejrzenia narkolepsji i konieczności zastosowania CPAP. Konferencję zakończyło przedstawienie oczekiwań

neurologa dziecięcego (prelegentka lek. Joanna Michalska) wobec badań psychologicznych oraz punktu widzenia psychologa (prelegentka dr Izabela Kaczmarek) oceniającego pacjenta z chorobą układu nerwowego.

W II Forum Neurologii Dziecięcej uczestniczyło ponad 300 osób.

Do zobaczenia za rok!

*Karolina Kupczyk*

## Sprawozdanie z Kongresu

### “Nuevos Avances en Epilepsia Pediátrica y Autismo”

W dniach 24-25 listopada 2011 roku odbył się w Madrycie hiszpańskojęzyczny Kongres na temat postępów w padaczce i autyzmie u dzieci: *Nuevos Avances en Epilepsia Pediátrica y Autismo*. W Kongresie uczestniczyli lekarze z Hiszpanii, Argentyny i Stanów Zjednoczonych, ale także neuropsycholodzy, rehabilitanci, logopedzi i rodzice dzieci z zespołem Westa. W przedstawionych wykładach poruszano problemy dotyczące nowych leków przeciwpadaczkowych, w tym rufinamidu, eslikarbamazepiny, lacosamidu, retygabiny, ganaxolonu, talampelu, perampanelu i brivaracetamu. Podkreślono, że dzięki wdrożeniu w ostatnich latach nowych leków przeciwpadaczkowych liczba pacjentów pediatrycznych z lekooporną padaczką zmniejszyła się o 10%. Zwracano uwagę na nadzieje związane ze stosowaniem inhibitorów szlaku mTOR, a w napadach w okresie noworodkowym bumetanidu. Dr Jamie Campos z Uniwersytetu Complutense w Madrycie podkreślił wzrost ryzyka zachowań psychopatologicznych u pacjentów z ciężkimi napadami padaczkowymi, szczególnie w wieku od 5 do 14 lat. Problemy psychopatologiczne mogą występować nawet u 85% pacjentów, ale jest to w większym stopniu spowodowane czynnikami środowiskowymi niż podłożem anatomicznym zaburzeń napadowych. Podkreślił też konieczność zastosowania w przeprowadzaniu badań nad tym zagadnieniem nowoczesnych narzędzi komputerowych, ponieważ dotychczas stosowane testy nie są w pełni skuteczne. Claudia Arberas z Argentyny szeroko przedstawiła zagadnienia epigenetyczne autyzmu i padaczki. Dziedziczne podłoże zaburzeń spektrum autyzmu dotyczy nawet ponad 90% dzieci, a zaburzenia z kręgu spektrum autyzmu są stwierdzane u 1 na 91 dzieci w wieku 3 do 7 lat i 1 na 110 dzieci do ósmego roku życia, z czterokrotną przewagą chłopców. Poznano liczne geny wpływające między innymi na regulację aktywności neuronalnej, adhezję komórkową i synaptyczną, wpływające na neurotransmitery i kanały jonowe. Na przykład mutacje genu receptora kwasu gamma aminomasłowego GABRB3 zlokalizowanego na chromosomie 15q11.2-q12 powodują częste występowanie padaczki i zaburzeń psychiatrycznych, w tym autyzmu. Podkreślano znaczenie interakcji MECP2 z innymi genami, syntezę micro RNA. Mutacje MECP2 powodują nie tylko klasyczny zespół Retta, ale także mogą być przyczyną ciężkiej noworodkowej encefalopatii u płci męskiej. Stwierdzono, że stosowanie w czasie

cięży preparatów kwasu walproinowego jest związane ze zwiększoną częstością występowania u dzieci zaburzeń spektrum autyzmu. Zaburzenia z kręgu spektrum autyzmu częściej występują także u dzieci urodzonych z zapłodnienia pozaustrojowego i u dzieci ojców w starszym wieku.

U około 44–83% dzieci z autyzmem występują zaburzenia snu, jako konsekwencje zaburzeń osi podwzgórzowo-przysadkowej i sekrecji melatoniny. U dzieci z ADHD zaburzenia snu nasilają agresję i drażliwość. Zalecano terapię melatoniną. Zwracano też uwagę na konieczność właściwej diagnozy dzieci, u których występują zarówno zaburzenia spektrum autyzmu, jak i ADHD. Krytycznie wypowiedziano się na temat leczniczego wpływu diety bezglutenowej i bezmlecznej u dzieci z autyzmem oraz terapii przeciwgrzybiczej. Takie samo stanowisko dotyczyło terapii detoksykacyjnej w przypadku stwierdzenia wysokich stężeń rtęci czy stosowania komory hiperbarycznej.

Przedstawiono prace eksperymentalne na zwierzęcych modelach lamliwego chromosomu X, wskazujące na korzystne działanie ganaxolonu. Zaprezentowano także wyniki badań z ostatnich lat, dotyczących związku autyzmu z dysfunkcją mitochondriów, jakkolwiek obecny stan wiedzy nie pozwala na stwierdzenie, czy obserwowane zaburzenia łańcucha oddechowego są przyczyną, czy też może skutkiem autyzmu. Poruszano również zagadnienia przeszczepiania komórek macierzystych jako metody terapeutycznej w autyzmie i padaczce, wskazując między innymi na nieetyczne i nieudokumentowane naukowo, ale bardzo kosztowne oferty takiej terapii, stosowane np. w Panamie. Podczas Kongresu dr hab. n. med. Dorota Dunin-Wąsowicz przedstawiła problem terapii przeciw-wirusowej w napadach zgięciowych w zakażeniu cytomegalowirusem.

*Dorota Dunin-Wąsowicz*

## Kongresy i konferencje naukowe 2012

- Ogólnopolska Konferencja Naukowa „Funkcjonowanie szkolne dzieci i młodzieży z padaczką - aspekty medyczne, pedagogiczne i psychologiczne”, Kielce, 20 kwietnia 2012 r.
- American Academy of Neurology 2012 Annual Meeting – Nowy Orlean USA, 21- 28.04.2012 [www.aan.com](http://www.aan.com)
- XXIV Konferencja Polskiego Towarzystwa Epileptologii, Warszawa 17-19.05.20102 [www.epilepsy.org.pl](http://www.epilepsy.org.pl)
- XXII Konferencja Europejskich Towarzystw Neurologicznych, Praga, Czechy, 9-12.06.2012 [www./congrex.ch/ens20102](http://www./congrex.ch/ens20102)
- XII Międzynarodowy Kongres Neurologii dziecięcej, Brisbane, Australia, 27.05- 01.06.2012 [www.icnc2012.com](http://www.icnc2012.com)
- First Pan-Slavic Congress of Child Neurology Bled, Slovenia, 5 - 8 September 2012, [www.panslavic-childneuro.eu](http://www.panslavic-childneuro.eu)

- 14 Kongres Europejskich Federacji towarzystw neurologicznych (EFNS) 8-11.09.2012 Stockholm, Szwecja [www.efns2012.efns.com](http://www.efns2012.efns.com)
- VI Danube Teaching Course (Stwardnienie rozsiane-padaczka-bóle głowy) Kazimierz Dolny 13 – 14.09.2012, [www.danube2012.skolamed.pl](http://www.danube2012.skolamed.pl)
- X Europejski Kongres Epileptologii –Londyn, Wlk. Brytania 30.06 – 04.10.2012 [www.epilepsylondon2012.org](http://www.epilepsylondon2012.org)
- Światowy kongres Udarowy, Brasilia, Brazylia 10 – 13.10.2012 [www2.kenes.com/stroke/](http://www2.kenes.com/stroke/)
- Drugi Międzynarodowy Kongres Neurologii i Epidemiologii , Nicea, Francja, 8-10.11.2012
- 64th Annual Meeting of the America Epilepsy Society 01 – 06.12.2012 San Diego, USA, [www.aes.com](http://www.aes.com)
- VIII Ogólnopolskie Dni Neurologii Dziecięcej, Polańczyk, 5-7 września 2013 r. [www.ptnd.pl](http://www.ptnd.pl)