

ANEKS. STRESZCZENIA Z VIII OGÓLNOPOLSKICH DNI NEUROLOGII DZIECIĘCEJ. POLAŃCZYK, 5-7 WRZEŚNIA 2013 R.

5.09.2013, godz. 18.00-20.00, Otwarcie konferencji

=====

E. Pilarska

Wspomnienie o Profesor Ewie Dilling-Ostrowskiej
(1934 - 2012)

16.06.2012 r minął rok od śmierci prof. dr hab. med. Ewy Dilling-Ostrowskiej, wieloletniego kierownika Kliniki Neurologii Rozwojowej Akademii Medycznej w Gdańsku. Chcemy przypomnieć sylwetkę Profesor w tym rocznicowym momencie. Profesor Ewa Dilling-Ostrowska urodziła się 11.04.1934 r. we Lwowie, w rodzinie inteligentnej. Ojciec Stanisław był pracownikiem kolei. Mama Janina zajmowała się domem, wychowaniem sześciorga dzieci. Profesor początkowo naukę pobierała w domu. W 1945 roku wyjechała z rodzicami i rodzeństwem ze Lwowa do Gdańska. Tutaj ukończyła I Liceum Ogólnokształcące w 1951 r. a następnie odbyła studia na Wydziale Lekarskim Akademii Medycznej, uzyskując dyplom lekarza medycyny w 1957 r.. Po ukończeniu studiów rozpoczęła pracę w Klinice Chorób Nerwowych AM w Gdańsku. Przez kolejne lata swojej pracy przeszła wszystkie stopnie specjalizacyjne w zakresie neurologii i neurologii dziecięcej, przejmując stanowiska w Uczelni od asystenta do kierownika Kliniki, Katedry. 17 kwietnia 1998 r. Prezydent RP wręczył Jej akt nadania tytułu naukowego profesora. Pani Profesor odbyła szereg staży w renomowanych klinikach zagranicznych. Wygłosiła wiele referatów na konferencjach krajowych i zagranicznych. Należała do zarządów takich towarzystw naukowych jak Polskie Towarzystwo Neurologów Dziecięcych, Polskie Towarzystwo Bólów Głowy. Była członkiem Komisji Badania Zaburzeń Mowy Komitetu Nauk Neurologicznych PAN. Współpracowała również przez szereg lat z Podyplomowym Studium Logopedycznym Instytutu Filologii Polskiej Uniwersytetu Gdańskiego. Profesor wykształciła wielu neurologów, a przede wszystkim neurologów dziecięcych, była promotorem wielu przewodów doktorskich. Osiągnęła wszystkie etapy wykształcenia neurologicznego, akademickiego, objęła kierownicze stanowisko w Klinice po uznanej Prof. Zofii Majewskiej (której była podopieczną), ale najpiękniejszym pozostaje fakt, że obok mądrości i wiedzy miała w sobie głęboką szlachetność. Była osobą niezwykle uczciwą i tak Ją powszechnie postrzegano. Budziła szluszny respekt i szacunek, właśnie tak, jak na autorytet przystało, a autorytetem była i będzie dla wielu. Zespół Kliniki Neurologii Rozwojowej GUMedu łączyły z Profesor bardzo bliskie więzi. Zawsze z troską i zaangażowaniem starała się pomóc, była życzliwa ludziom, oddana małym pacjentom. Właśnie skrupulatność i pracowitość – to cechy, które w codziennej pracy Pani Profesor były wiodące. Kochała muzykę, pięknie grała i w Jej otoczeniu muzyka była zawsze obecna. Chętnie celebrowała uroczystości rodzinne, kliniczne, potrafiła rozbaćwić swoim dowcipem towarzystwo, swoją grą na fortepianie wytworzyć niepowtarzalny klimat. Obcowanie z kulturą było dla Niej najlepszą formą odpoczynku, stąd często cho-

dziła do teatru, opery, bardzo dużo czytała. Mimo upływu roku od odejścia Pani Profesor wciąż nie możemy pogodzić się z tym faktem i dotkliwie odczuwamy Jej brak. Pani Profesor pozostanie na zawsze w naszej wdzięcznej pamięci.

6.09.2013, godz. 8.00-9.00. Sesja I: Zespół ADHD

=====

I. Goikhman

Dept. of Pediatrics and Neurology, Carmel Medical Center, Haifa, Israel

Attention deficit hyperactivity disorder

Attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) is a neurodevelopmental condition, in which multiple environmental and biological factors of individually small effect interact to produce an abnormal brain condition that manifests as cognitive and behavioral deficits. The core symptoms of ADHD as defined in the DSM-IV and ICD-10 diagnostic criteria are inattention, impulsivity and hyperactivity. Addition comorbidity accompanies these core symptoms in roughly 70% of cases. ADHD affects approximately 5% to 7% of school age children. Between 40% and 80% of ADHD-diagnosed children continue to suffer as adolescents and can persist into adulthood. Different MRI volumetric studies show significant overall and regional reductions in white matter volumes in ADHD patients. ADHD posses a major genetic factor: Genetic association studies have focused on the analysis of monoamine system genes, such as variants of the dopamine D4 (DRD4) and D5 (DRD5) receptors and the dopamine transporter (DAT1). Additional evidence suggests for associations with the serotonin 1B receptor (5-HT1B) and the serotonin transporter (SERT) genes. We present with the overall Israeli experience of diagnostic tools and treatment possibilities. Medication management in combination with behavioral treatment was found to be the most effective in significantly improving the core symptoms of ADHD.

=====

A. Kowalska

Instytut Genetyki Człowieka PAN, Poznań, Polska

I. Pieczonka-Ruszkowska

Katedra i Klinika Chorób Zakaźnych i Neurologii Dziecięcej, III Klinika Pediatrii, WLI, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu

B. Panasiuk

Katedra i Zakład Genetyki Klinicznej, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

B. Stasiewicz-Jarocka

Katedra i Zakład Genetyki Klinicznej, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

P. Janik

Klinika Neurologii, Uniwersytet Medyczny w Warszawie

A. Gogol
 Klinika Neurologii, Uniwersytet Medyczny w Warszawie
 A. Rajewski
 Katedra i Klinika Psychiatrii, Uniwersytet Medyczny
 w Poznaniu
 AT. Midro
 Katedra i Zakład Genetyki Klinicznej, Uniwersytet
 Medyczny w Białymstoku
 W. Służewski
 Katedra i Klinika Chorób Zakaźnych i Neurologii Dzie-
 cięcej, III Klinika Pediatrii, WLI, Uniwersytet Medyczny
 w Poznaniu

W poszukiwaniu genu zespołu Gilles de la Tourette'a:
 wstępne wyniki badań własnych

Zespół Gillesa de la Tourette'a (GTS) jest złożonym, hetero-
 gennym, uwarunkowanym wieloczynnikowo schorzeniem
 neurologicznym wieku rozwojowego charakteryzującym
 się występowaniem prostych i złożonych tików ruchowych
 i wokalnych połączonych z licznymi objawami neuropsy-
 chiatrycznymi. W GTS często występują współistniejące
 objawy zespołu obsesyjno-kompulsywnego (OCD) oraz
 zespołu nadruchowości z deficytem uwagi (ADHD). Aby
 udoskonalić strategię zarówno farmakoterapii jak i dia-
 gnozy poszczególnych endofenotypów GTS niezbędne
 jest dokładne poznanie zmian w genomie chorych leżą-
 cych u podstaw rozwoju schorzenia. Genetyka GTS jest
 złożona i wciąż nie w pełni poznana. W rodzinach z GTS
 zidentyfikowano ponad 20 rearanżacji chromosomowych,
 które wskazały regiony w genomie związane z etiologią
 schorzenia. Ponadto wykryto mutacje patogenne w genach:
 SLITRK1 i Dekarboksylazy L-histydynowej (HDC) odpo-
 wiedzialne za rozwój GTS. Mutacja W317X w genie HDC
 wskazała na możliwą rolę procesów neurotransmisji z udziałem
 układu histaminergicznego w powstawaniu i modulacji
 choroby tików. Niedawno u chorych wykryto występowanie
 rzadkich wariantów strukturalnych niektórych genów
 związanych z rozwojem układu nerwowego uwarunko-
 wanych zmiennością liczby kopii określonych sekwencji
 DNA (CNVs). Ponadto, z użyciem metody analizy asocjacji
 genetycznych testowano rozkład polimorfizmów pojedyn-
 czych nukleotydów (SNP) w co najmniej 14 genach (m.in.:
 DRD1-4, DAT1, MAOA, i in.) i jak dotąd nie wykryto genu
 kandydującego do miana „genu GTS”. Na tle dotychcza-
 sowych osiągnięć nauki światowej zostaną przedstawione
 w prezentacji perspektywy badań nad genetyką zespołu
 Gillesa de la Tourette'a w polskiej populacji chorych ukie-
 runkowane na analizę następujących zmian w genomie: 1/
 chromosomowych (cytogenetycznych), 2/ mutacji patogen-
 nych, 3/ wybranych polimorfizmów liczby kopii (CNVs)
 i 4/ polimorfizmów pojedynczych nukleotydów (SNPs).

6.09.2013, godz. 9.00-10.30. Sesja II: Padaczka

S. Jóźwiak
 Klinika Neurologii i Epileptologii Instytut

Znaczenie szlaku mTOR w leczeniu padaczki

Ostatnie lata przyniosły odkrycie znaczenia szlaku mTOR
 (mammalian Target Of Rapamycine) w epileptogenezie.
 Wykazano m.in., że w kainowych modelach padaczki obser-
 wuje się u zwierząt dwie fazy aktywacji szlaku mTOR: 1/
 w fazie ostrej obserwuje się hiperaktywację mTOR w hipo-
 kampie i nowej korze, 2/ w fazie przewlekłej dochodzi do
 aktywacji mTOR w hipokampie z towarzyszącymi zmia-
 nami wtórnymi- obumieraniem neuronów, rozgałęzianiem
 się aksonów oraz neurogenezą. Hiperaktywację mTOR
 stwierdzono także w ogniskach dysplazji korowej typu IIb
 (typu Taylora) usuwanych podczas zabiegów chirurgicz-
 nego leczenia padaczki. Obserwacje te stały się podstawą do
 badań zastosowania inhibitorów szlaku mTOR jako poten-
 cjalnych leków przeciwpadaczkowych, mogących mieć
 szczególnie korzystne działanie w lekoopornych padacz-
 kach ogniskowych spowodowanych dysplazją. W czasie
 wykładu zostaną przedstawione wyniki najnowszych badań
 klinicznych z zastosowaniem inhibitorów szlaku mTOR.

B. Steinborn
 Klinika Neurologii Wieków Rozwojowych, Uniwersytet
 Medyczny w Poznaniu
 M. Mazurkiewicz-Beldzińska
 Klinika Neurologii Rozwojowej, Katedra Neurologii,
 Gdański Uniwersytet Medyczny
 A. Winczewska-Wiktor
 Klinika Neurologii Wieków Rozwojowych, Uniwersytet
 Medyczny w Poznaniu

Padaczka – od objawu do zespołu padaczkowego – asocja-
 cje i konstelacje

Napad padaczkowy jest manifestacją napadów, niepra-
 widłowo zsynchronizowanych wyładowań bioelektrycz-
 nych grup neuronów korowych. Obraz kliniczny napadu
 zależy od rozmiaru obszaru nieprawidłowego pobudze-
 nia oraz jego lokalizacji i może występować pod postacią
 zaburzeń ruchowych, zaburzeń czucia, postrzegania, zabu-
 rzeń wegetatywnych lub psychicznych. Semiologia napadu
 padaczkowego często, chociaż nie zawsze, ma wartość lo-
 kalizującą i lateralizującą. Zespoły padaczkowe definiowane
 są poprzez obecność określonych typów napadów, towarzy-
 szących objawów neurologicznych i charakterystycznych
 cech elektroencefalograficznych zarówno zmian między-
 jak i śródnapadowych. Zespół jest grupą oznak i objawów,
 które występują razem w sposób nieprzypadkowy. Okre-
 ślenie zespołów padaczkowych umożliwia ustalenie rozpo-
 znania, ale też i rokowania. W prezentowanej pracy podjęto
 próbę przedstawienia semiologii napadów padaczkowych

i leżących u ich podłoża etiologii, które czasami występują w ścisłym powiązaniu a czasami są tylko przypadkową konstelacją objawów. Dodatkowo zmiany w semiologii napadów i zespołów związane z wiekiem mogą znacznie utrudniać rozpoznanie a co za tym idzie skuteczne leczenie. Zmiany te mogą być związane z lokalizacją i rozległością strefy padaczkowo-twórczej a także wtórną epileptogenezą w przypadkach padaczek szczególnie trudno poddających się leczeniu.

6.09.2013, godz. 11.00-13.00. Sesja III: Padaczka

D. Hoffman-Zacharska

Zakład Genetyki Medycznej; Instytut Matki i Dziecka

Mutacje genu SCN1A jako podłoże molekularne wczesnodziecięcej encefalopatii padaczkowej typu 6 (EIEE6) czyli zespołu Dravet.

Encefalopatie padaczkowe (ang. Epileptic Encephalopathies – EE) to niejednorodna grupa, rzadkich zespołów padaczkowych wieku niemowlęcego i dziecięcego, o charakterystycznym wieku zachorowania, objawach klinicznych i zapisie EEG oraz nieprawidłowym rozwojem psychoruchowym pacjenta. Wyodrębnienie tej grupy wiąże się z koncepcją, że podstawową przyczyną neuropsychologicznego pogorszenia lub trwałej regresji pacjentów są same agresywne napady padaczkowe w okresie nasilonych procesów dojrzewania mózgu. Z powodu swojego katastrofalnego wpływu na rozwój dziecka, są to zespoły, które powinny niezwłocznie rozpoznane u pacjenta i właściwie leczone. Wczesne dziecięce encefalopatie padaczkowe (ang. Early Infantile Epileptic Encephalopathies, EIEE) to również grupa heterogenna pod względem genetycznym. Do chwili obecnej zidentyfikowano już 15 genów, których mutacje stanowią podłoże molekularne różnych zespołów (EIEE1-15). Zespół Dravet określany, jako wczesna dziecięca encefalopatia padaczkowa typ 6 (EIEE6). Przyczynę tej choroby w większości przypadków stanowią mutacje genu SCN1A (mutacje punktowe/rearanżacje genowe; 95% de novo), kodującego podstawową podjednostkę funkcjonalna napięciowo zależnego kanału sodowego NaV1.1. Celem prezentacji jest omówienie i charakterystyka mutacji genu SCN1A u polskich pacjentów z klinicznym rozpoznaniem zespołu Dravet oraz z pogranicza zespołu Dravet, u których rozpoznanie to zostało potwierdzone molekularnie. Przedstawione zostaną dane dla 80 probantów (mutacje zidentyfikowano wśród kierowanych na badanie genu SCN1A pacjentów na poziomie 25-30%), u których stwierdzono występowanie zarówno mutacji punktowych (96%) jak i delecji genu (4%). Prezentowane badania wykonana została w ramach dwóch projektów naukowych NN 407054439 oraz 800/N-ESFEuroEPINOMIC/10/2011/0 wykonywanych we współpracy Zakładu Genetyki i Kliniki Neurologii IMiD. Pacjenci objęci badaniem pochodzili ze różnych ośrodków z terenu całej Polski.

M, B. Krause, Ujma-Czapska

Szpital Specjalistyczny im. T Marciniaka

Problemy diagnostyczne i terapeutyczne padaczek z napadami nieświadomości.

Padaczki z napadami nieświadomości stanowią duży odsetek padaczek dziecięcych. Pierwszy opis napadów nieświadomości pochodzi prawdopodobnie od Tissota (1770). W 1815 roku Esquirol zaproponował by wszystkie niedrgawkowe napady padaczkowe nazywać petit mal. W 1824 roku Calmail wprowadził termin “absence”. Jedną z pierwszych prób klasyfikacji padaczek była propozycja Reynoldsa (1861) by wyróżnić 2 typy: epilepsia gravior (napady drgawkowe) i epilepsia mitior. Termin piknolepsia został wprowadzony w 1916 roku przez Sauera. Padaczka z napadami nieświadomości została dziś dobrze poznana i okazało się, że stanowi ona bardzo różnorodną grupę zespołów padaczkowych o różnym rokowaniu. Do grupy tej zaliczanych jest szereg zespołów, z których niektóre tj. eyelid mioklonia i mioklonie perioralne z napadami nieświadomości czy miokloniczne napady nieświadomości, spotykane są niezmiernie rzadko. Bardzo istotne jest postawienie prawidłowego rozpoznania w przypadku tych zespołów ponieważ zależy od tego postępowanie terapeutyczne. W trakcie wystąpienia omówione zostaną rzadkie zespoły padaczkowe z napadami nieświadomości. W prezentacji będą przedstawione obrazy wideometrii z Pracowni EEG i Wideometrii Specjalistycznego Szpitala im. T.Marciniaka we Wrocławiu.

T. Mazurczak

Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży Instytut Matki i Dziecka Warszawa Polska

E. Szczepanik

Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży Instytut Matki i Dziecka Warszawa Polska

Z. Zalewska -Miszkurka

Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży Instytut Matki i Dziecka Warszawa Polska

H. Mazurkiewicz

Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży Instytut Matki i Dziecka Warszawa Polska

M. Kruk

Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży Instytut Matki i Dziecka Warszawa Polska

A. Lipiec

Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży Instytut Matki i Dziecka Warszawa Polska

J. Żebrowska

Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży Instytut Matki i Dziecka Warszawa Polska

Zastosowanie Stiripentolu u chorych z zespołem Dravet. Doniesienie wstępne

Stiripentol (STP) to nowy lek, który poprzez hamowanie cytochromu P450 powoduje zwiększenie stężenia w osoczu innych leków przeciwpadaczkowych. Stosowany

jest w leczeniu wspomagającym kwasem walproinowym i/lub klobazamem u pacjentów z zespołem Dravet (ZD) - ciężką miokloniczną padaczką niemowląt (SMEI) rzadkim, ale zazwyczaj opornym na konwencjonalne leczenie zespołem padaczkowym. Autorzy przedstawiają wstępne wyniki badania obserwacyjnego w grupie chorych z potwierdzonym molekularnie ZD u których zastosowano STP. Badanie obejmowało dość zróżnicowaną pod wieloma względami klinicznymi grupę chorych (wiek rozpoznania ZD, czas obserwacji, częstość i rodzaj napadów padaczkowych, współistnienie zaburzeń neurologicznych). W pracy omówiono zagadnienia związane z tolerancją i skutecznością leczonych STP u chorych z ZD.

M. ROSZKOWSKI
KLINIKA NEUROCHIRURGII IP CZD WARSZAWA

Stymulacja nerwu błędnego oraz inne nie-resekcyjne metody chirurgicznego leczenia padaczki lekoopornej.

Nie-resekcyjne metody operacyjnego leczenia padaczki dzielą się na dwie grupy. Metody neuromodulacyjne, takie jak stymulacja nerwu błędnego (VNS), stymulacja głęboka mózgu oraz stymulacja struktur głębokich "na żądanie" tzw. responsive neurostimulation. Drugą grupę stanowią metody uszkadzające obszary mózgu odpowiedzialne za szerzenie się pobudzeń padaczkowych: kalozotomia, wielomiejscowe nacięcia podoponowe kory i uszkodzenia stereotaktyczne. Prezentacja poświęcona będzie omówieniu wskazań do implantacji VNS w napadach lekoopornych oraz wyników uzyskiwanych za pomocą tej metody w oparciu o doświadczenie autora i dane z piśmiennictwa. Przedstawione zostaną również porównawcze dane dotyczące dostępnych w piśmiennictwie wyników leczenia innymi metodami neuromodulacji oraz ich miejsce w algorytmie postępowania terapeutycznego w różnych typach napadów lekoopornych.

A. Sawicka
Klinika Neurologii Rozwojowej- GUMed- Gdańsk, Polska
M. Mazurkiewicz- Beldzińska
Klinika Neurologii Rozwojowej- GUMed- Gdańsk, Polska

Padaczka pierwszego roku życia- korelacja kliniczno- elektroencefalograficzna

Padaczka jest jedną z najczęstszych przewlekłych chorób układu nerwowego u dzieci i młodzieży. W populacji dzieci szczególnie wysoką częstość występowania drgawek obserwuje się w pierwszych miesiącach życia. Symptomatologia napadów padaczkowych w tym wieku jest odmienna niż u starszych dzieci. W odróżnieniu od wieku poniemowlęcego istnieją istotne ograniczenia dotyczące rozpoznawania i klasyfikacji napadów padaczkowych w pierwszym roku życia. Znaczącą trudnością w postępowaniu diagnostycznym jest również brak jednoznacznego obrazu elektroence-

falograficznego. W części przypadków napady częściowe uwidaczniają się w zapisie EEG jako napady uogólnione i odwrotnie. Dodatkowo, u niemowląt występują trudne do różnicowania napady niepadaczkowe, które nawet dla doświadczonego klinicysty mogą sprawiać trudności w postawieniu ostatecznego rozpoznania. CEL: Celem pracy jest ocena rodzajów i etiologii napadów i zespołów padaczkowych w okresie niemowlęcym oraz określenie korelacji pomiędzy rodzajem napadu padaczkowego a zapisem elektroencefalograficznym i obrazem klinicznym. Dodatkowo przedstawione zostaną niepadaczkowe zaburzenia napadowe, które mogą być przyczyną niewłaściwego rozpoznania. MATERIAŁ I METODA: Dokonany zostanie przegląd literatury dotyczący problemu padaczki pierwszego roku życia oraz przedstawione przypadki kliniczne z materiału Kliniki Neurologii Rozwojowej Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego. WYNIKI I WNIOSKI: Padaczka pierwszego roku życia oraz niepadaczkowe stany napadowe w tym okresie stanowią duże wyzwanie diagnostyczno-terapeutyczne i tylko wnikliwa diagnostyka może wielokrotnie pomóc w ustaleniu ostatecznego rozpoznania.

I. Terczyńska
Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
E. Szczepanik
Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

Spektrum padaczek związanych z mutacją w genie SCN1A – doświadczenia polskie

Klasyfikacja Padaczek i Zespołów Padaczkowych nie jest etapem zamkniętym i podlega ciągłej ewolucji. Postęp w zakresie diagnostyki klinicznej, obrazowej, metabolicznej i przede wszystkim molekularnej powoduje, że wciąż opisywane są kolejne zespoły padaczkowe, a w obrębie już znanych wyodrębniane są nowe postacie, które nadal pozostają „w opracowaniu”. Różne typy padaczek związane są występowaniem mutacji w genie SCN1A kodującym podjednostkę alfa1 kanału sodowego. Jest to w chwili obecnej jeden z nielicznych zidentyfikowanych genów sprawczych dla padaczki, którego analiza została włączona do rutynowych badań diagnostycznych. Grupa jednostek chorobowych, których podłoże stanowią mutacje genu SCN1A określana jest aktualnie jako padaczka genetycznie uwarunkowana z drgawkami gorączkowymi plus. Jest to rozszerzone spektrum zespołu określanego wcześniej jako GEFS+ (Generalized Epilepsy with Febrile Seizures Plus, padaczka uogólniona z drgawkami gorączkowymi plus), od łagodnych w przebiegu drgawek gorączkowych prostych do zespołów padaczkowych o niepomysłnym rokowaniu takich jak Zespół Dravet, lekooporna padaczka dziecięca z napadami uogólnionymi toniczno-klonicznymi, skrytopochodna padaczka uogólniona i skrytopochodna padaczka ogniskowa. Pozostałe fenotypy zespołów padaczkowych, u podłoża których mogą leżeć mutacje SCN1A to zespół Doosego, zespół Lennox-Gastauta, zespół Westa, zespół Rasmusena, a także encefalopatie poszczepienne. Chorobo-

wość zaburzeń drgawkowych zależnych od mutacji w genie SCN1A jest nieznana. Aktualnie zidentyfikowano ponad 700 typów mutacji w tym genie, ale jak dotąd nie ustalono pełnego spektrum związanych z nimi fenotypów. W pierwszej polskiej grupie pacjentów kierowanych na badania genetyczne z podejrzeniem mutacji w genie SCN1A defekt molekularny potwierdzono u co trzeciego pacjenta, najczęściej u dzieci z rozpoznaniem ze spektrum Zespołu Dravet.

6.09.2013, godz. 16.45-18.00. Sesja IV: Powikłania neurologiczne chorób infekcyjnych

E. Czyżyk

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej - Szpital Wojewódzki Nr 2 im. Świętej Jadwigi Królowej - Rzeszów

J. Kazanecka

Oddział Pediatrii Szpitala Specjalistycznego w Jaśle

J. Pelc

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej - Szpital Wojewódzki Nr 2 im. Świętej Jadwigi Królowej - Rzeszów

E. Głodek Brzozowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej - Szpital Wojewódzki Nr 2 im. Świętej Jadwigi Królowej - Rzeszów

J. Dmitrzak

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej - Szpital Wojewódzki Nr 2 im. Świętej Jadwigi Królowej - Rzeszów

W. Guz

Zakład Radiologii i Diagnostyki Obrazowej Szpitala Wojewódzkiego Nr 2 im. Świętej Jadwigi Królowej w Rzeszowie oraz Wydział Medycyny Uniwersytetu Rzeszowskiego

Powikłania po przebytej ospie wietrznej - opis przypadków

Ospa wietrzna jest wywołana przez wirus neurotropowy z grupy Herpes – Varicella zoster virus (VZV, HHV-3). Powikłania neurologiczne ospy wietrznej obejmują: zapalenie opon mózgowo-rdzeniowych, mózgu, mózdzku, rdzenia kręgowego, zapalenie wielonerwowe, porażenia nerwów czaszkowych oraz waskulopatie. Stanowią one mniej niż 0.1% przypadków zachorowań, jednak ich skutki mogą być poważne. Patomechanizm waskulopatii w ospie wietrznej nie jest znany. W piśmiennictwie wymieniane są różne mechanizmy m.in.: przewlekła czynna infekcja tętnic mózgowych, ziarniniakowate zapalenie dużych naczyń mózgowych, wewnątrzneuronalna migracja VZV od zwoju trójdzielnego wzdłuż n. trójdzielnego do tętnic mózgowych, defekt mechanizmów antykoagulacji związanych z niskim poziomem białka C i S. Waskulopatie w przebiegu zakażenia VZV charakteryzują się zmiennym spektrum objawów klinicznych, począwszy od bólów głowy, gorączki, pogorszenia funkcji intelektualnych, poprzez przemijające napady niedokrwienne (TIA), po ogniskowe objawy neurologiczne związane z udarem niedokrwiennym mózgu, tętniakiem,

krwotokiem podpajęczynówkowym czy śródmózgowym. Objawy ujawniają się po 2 tygodniach do 12 miesięcy od zachorowania. Materiał i metody: Autorzy pracy przedstawiają przypadki udaru niedokrwiennego związanego z zakażeniem VZV u dwóch chłopców, trzypółletniego oraz czteroletniego, hospitalizowanych w 2011 i 2012 roku w Oddziale Neurologii Dzieci w Rzeszowie. Celem pracy jest zwrócenie uwagi na rolę zakażenia VZV w patogenezie udarów mózgu u dzieci z uwagi na wzrastającą w ostatnich latach częstość tego powikłania. Wnioski: (1) właściwe rozpoznanie waskulopatii w przebiegu ospy wietrznej jest istotne dla efektywnego leczenia tych zaburzeń (Acyclovir, Prednison). (2) Wprowadzenie obowiązkowych szczepień ochronnych może zapobiec ciężkim powikłaniom ospy wietrznej u dzieci. (3) Istotne jest również obalenie mitu, krążącego wśród rodziców, „o trwalszej odporności” nabytej po przechorowaniu ospy wietrznej w porównaniu ze szczepieniem.

D.A. Dunin-Wąsowicz

Oddział Neurologii i Epileptologii Instytut

Aspekty immunologiczne w zespole Westa

Istnieją eksperymentalne i kliniczne dowody na związek patogenetyczny padaczki, w tym zespołu Westa, z systemem immunologicznym. W modelach zwierzęcych padaczki domózgowe iniekcje antygenów i przeciwciał wywołują nie tylko reakcję zapalną, ale też wyładowania padaczkowe. Napady padaczkowe w celiakii są związane z obecnością przeciwciał przeciw endomysium i gliadynie, a w zapaleniu mózgu Rasmussena stwierdzono przeciwciała anti-GluR3. U pacjentów z padaczką występują zaburzenia odporności humoralnej i komórkowej. Od dawna wiadomo też, że u pacjentów z lekoopornymi napadami padaczkowymi często skuteczną jest terapia immunomodulująca (ACTH, kortykosteroidy, immunoglobuliny). Patogeneza zespołu Westa nie została wyjaśniona. Między innymi bierze się pod uwagę zaburzenia przełożyskowego przechodzenia matczynych immunoglobulin, co może zaburzać produkcję ACTH u noworodków i predysponować do wystąpienia napadów zgięciowych. Udokumentowano także związek patogenetyczny układu HLA z występowaniem zespołu Westa. Od wielu lat rozważano związek przyczynowy pomiędzy występowaniem zakażeń a zespołem Westa. Jednak u pacjentów z zespołem Westa obserwowano też samoistną remisję napadów po infekcjach wirusowych, zwłaszcza wywołanych przez wirusy HHV 6, HHV 7. Niektóre z leków przeciwpadaczkowych wpływają na system immunologiczny, co sugeruje ich terapeutyczne działanie również w takim mechanizmie. U pacjentów z zespołem Westa stwierdzono obecność przeciwciał przeciwko tkance nerwowej mózgu oraz występowanie zaburzeń odporności komórkowej w postaci obecności niedojrzałych limfocytów oraz zmniejszenia liczby limfocytów CD3 i CD4 i zwiększenia liczby limfocytów CD8. W surowicach pacjentów z zespołem Westa udokumentowano zwiększenie poziomu

niektórych cytokin (interleukiny 2, TNF alfa i interferonu alfa). Określenie złożonej roli czynników immunologicznych w zespole Westa wymaga dalszych badań.

E. Głodek-Brzozowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpital Wojewódzki nr 2 im. Św. Jadwigi w Rzeszowie

E. Czyżyk

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpital Wojewódzki nr 2 im. Św. Jadwigi w Rzeszowie

B. Baranowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpital Wojewódzki nr 2 im. Św. Jadwigi w Rzeszowie

A. Orłowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpital Wojewódzki nr 2 im. Św. Jadwigi w Rzeszowie

J. Pelc

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpital Wojewódzki nr 2 im. Św. Jadwigi w Rzeszowie

B. Korczowski

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpital Wojewódzki nr 2 im. Św. Jadwigi w Rzeszowie

Współwystępowanie chorób o podłożu autoimmunologicznym z padaczką

Znany jest fakt współwystępowania cukrzycy typu I i innych chorób o podłożu autoimmunologicznym. Rolę reakcji immunologicznej rozważa się obecnie w wielu schorzeniach neurologicznych, w tym także w padaczkach. Zespoły padaczkowe o prawdopodobnym podłożu autoimmunologicznym to zespół Rasmussena, zespół Landaua-Kleffnera, zespół Westa oraz zespół Lennox-Gastauta. Padaczka występuje także u pacjentów ze schorzeniami o podłożu autoimmunologicznym takimi jak toczeń układowy, zapalenie tarczycy Hashimoto, zespół Sjögrena, choroba Crohna. Teorię o udziale podłoża autoimmunologicznego w powstawaniu zaburzeń napadowych potwierdza m.in. bardzo dobra odpowiedź na leczenie dożylnymi wlewami immunoglobulin stwierdzana w niektórych zespołach padaczkowych oraz podkreślana w wielu publikacjach rola przeciwciał, głównie przeciw dekarboksylazie kwasu glutaminowego (anty-GAD). Wysokie miano tych przeciwciał jest markerem destrukcji komórek beta trzustki, ale ich obecność stwierdza się także w surowicy i płynie mózgowo-rdzeniowym pacjentów z padaczkami lekoopornymi. Ostatnio podkreśla się związek przeciwciał anty-GAD z lekooporną padaczką napadów częściowych oraz rzadkimi formami opornych stanów padaczkowych. Celem pracy była ocena częstości występowania padaczki u dzieci z cukrzycą typu I oraz innymi chorobami autoimmunizacyjnymi w wojewódz-

twie podkarpackim. Wnioski wyciągnięto w oparciu o analizę dokumentacji medycznej 784 dzieci z cukrzycą typu I będących pod opieką Poradni Diabetologicznej dla Dzieci w Rzeszowie. W tej grupie wyłoniono 6 dzieci leczonych także z powodu padaczki, z czego troje cierpiało również z powodu innych chorób o podłożu autoimmunologicznym.

Ł. Przysło

Klinika Neurologii Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

J. Wendorff

Klinika Neurologii Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

Poinfekcyjny zespół przewlekłego zmęczenia - nowe spojrzenie na stary problem

Przez dziesiątki lat przyczyny oraz patomechanizm zespołu przewlekłego zmęczenia (ZPZ) pozostawały w przestrzeni hipotez. Wydaje się również, że jego znaczenie w symptomatologii chorób układu nerwowego u dzieci nie było dostatecznie doceniane. Rozwój technik badawczych w zakresie neurobiologii medycznej oraz ciągle doskonalenie narzędzi i terapii psychologicznych pozwoliło na przebudowę dotychczasowego spojrzenia na problemy skupione wokół zespołu przewlekłego zmęczenia. W świetle obecnych badań, patofizjologia ZPZ jest wieloczynnikowa i obejmuje szereg aberracji w działaniu układu nerwowego, odpornościowego, mięśniowego, sercowo-naczyniowego, oddechowego, pokarmowego oraz moczowo-płciowego. W patogenezie choroby dostrzega się odchylenia w systemie neurotransmisji, funkcjach neurosensorycznych, neuroimmunologicznych czy neuroendokrynologicznych. Ponadto udział w continuum zjawisk ma dysregulacja metabolizmu komórkowego i transportu jonów. Z uwagi na rozwój intelektualny oraz emocjonalny dzieci i młodzieży, niezwykle ważkie są nieprawidłowości w sferze poznawczej, współwystępowanie bólu przewlekłego i zaburzeń snu. Zespół przewlekłego zmęczenia z nasilonymi objawami klinicznymi i dysfunkcjami układu neuroimmunologicznego określane jest obecnie mianem myalgic encephalomyelitis (ME). ME cechuje największa złożoność zaburzeń w obrębie sieci biologicznych. Dodatkowym czynnikiem utrudniającym diagnostykę i klasyfikację ZPZ jest współwystępowanie wielu schorzeń na tle zapalno-immunologicznym oraz zaburzeń psychicznych. Mimo coraz szerszej wiedzy i doskonalszej diagnostyki, zespół przewlekłego zmęczenia nadal pozostaje nie do końca poznanym zespołem chorobowym, będącym źródłem wielu kontrowersji wśród badaczy i klinicystów. W wykładzie przedstawione zostanie nowe spojrzenie patofizjologiczne na ZPZ ze szczególnym uwzględnieniem odchyień w OUN. Zaprezentowana zostanie historia choroby pacjenta Kliniki Neurologii ICZMP w Łodzi, u którego zdiagnozowano poinfekcyjny ZPZ.

E. Szczepanik
Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży, Instytut Matki
i Dziecka w Warszawie

Padaczki o podłożu autoimmunologicznym. Autoimmune
Epilepsy

Padaczki, pomimo różnej etiologii, często mają podobny obraz kliniczny, natomiast skuteczność ich leczenia jest w dużym stopniu uwarunkowana czynnikiem przyczynowym, stąd dążenie do możliwie precyzyjnego ustalenia podłoża etiopatogenetycznego choroby u każdego chorego. W ciągu ostatnich kilku lat rozwinęła się koncepcja autoimmunologicznej etiologii niektórych postaci padaczek, zwłaszcza lekoopornych. W ich patogenezie odgrywają rolę mechanizmy immunologiczne uszkodzające różne struktury OUN. W schorzeniach tych stwierdzono obecność przeciwciał skierowanych przeciwko antygenom, którymi są m.in. kanały jonowe, receptory oraz inne białka synaptyczne, odgrywające istotną rolę w transmisji neuronalnej i plastyczności mózgu (m.in. receptory pobudzające NMDA i AMPA oraz hamujące GABA; białko LGI1; CASPR2; kanały VGKC; GAD). Przedmiotem prowadzonych aktualnie w różnych krajach badań jest zagadnienie klasyfikacji schorzeń o autoimmunologicznym podłożu i korelacji pomiędzy rodzajem przeciwciał anty-neuronalnych a specyficznymi fenotypami padaczek oraz zaburzeniami ze strony innych narządów i układów, a także mechanizm generowania przeciwciał, ich rola w patogenezie schorzeń, oraz ustalenie optymalnej strategii leczenia. W padaczkach tych konwencjonalne leki przeciwpadaczkowe nie są skuteczne, natomiast stosowane powinno być leczenie immunomodulacyjne. Rozpoznanie encefalopatii o podłożu immunologiczno-zapalnym możliwe jest dzięki stwierdzeniu obecności autoprzeciwciał w surowicy krwi i/lub płynie mózgowo-rdzeniowym (PMR) oraz zaburzeń odporności komórkowej. U części chorych współistnieją inne schorzenia z autoagresji, np. cukrzyca insulino-zależna, zapalenie tarczycy, celiakia, choroby układowe. Identyfikacja tych chorych umożliwia zastosowanie odpowiedniej terapii, która może zahamować lub nawet odwrócić proces patofizjologiczny leżący u podłoża padaczki, prowadząc do poprawy klinicznej dotyczącej napadów i rozwoju umysłowego.

7.09.2013, godz. 9.00-10.45. Sesja V: Choroby metaboliczne

A. Płoskoń
Szpital Wojewódzki Nr 2 w Rzeszowie

Wyniki enzymatycznej terapii zastępczej w leczeniu choroby Pompego - doświadczenia ośrodka rzeszowskiego.

Choroba Pompego (glikogenoza t. II) - jest jedną z pierwszych chorób rzadkich, dla których enzymatyczna terapia zastępcza była dostępna. Prowadzenie leczenia było możliwe dzięki: akcjom charytatywnym, "indywidualnym terapiom

lekowym, obecnie istnieje program leczenia koordynowany przez "Komisję ds. Chorób Rzadkich". Na przestrzeni ubiegłych lat w ośrodku rzeszowskim było leczonych łącznie 8 pacjentów, co stanowi ok. 20 - 25 % wszystkich pacjentów z chorobą Pompego leczonych w Polsce. Z uwagi na duże zróżnicowanie kliniczne wewnątrz tej jednostki chorobowej, zależnie od postaci choroby - niemowlęca, wczesnodziecięca, młodzieńcza - przebieg choroby, jak i efekty leczenia pozostają bardzo różnorakie. Wśród naszej grupy pacjentów, połowa pacjentów to niemowlęta prezentujące objawy kardiomiopatii przerostowej, wiotkości uogólnionej oraz organomegalii. Pośród pacjentów z postacią wczesnodziecięcą dominującym objawem jest obniżone napięcie mięśniowe i jego konsekwencje - deformacje kostno-stawowe. Z uwagi na odmienny przebieg jak i różny moment rozpoczęcia terapii, również efekty leczenia są zróżnicowane. Faktem jest, że wczesne rozpoznanie i wdrożenie leczenia, poprawia wyniki leczenia zarówno w grupie pacjentów z postacią niemowlęcą jak i wczesnodziecięcą. W młodszej grupie pacjentów decydującym o przeżyciu i komforcie życia jest stopień zajęcia mięśnia sercowego oraz tolerancja leczenia - brak reakcji alergicznych, uniemożliwiających i obniżających efektywność terapii. U starszych dzieci czas rozpoczęcia terapii jest determinującym czynnikiem. Dodatkowym uzupełnieniem leczenia są terapie uzupełniające, konieczne w trakcie procesu leczniczego. Z uwagi na rzadkość choroby, brak wystarczającej ilości badań naukowych oceniających przebieg choroby od momentu wdrożenia enzymatycznej terapii zastępczej, konieczna jest ścisła współpraca pomiędzy zespołami koordynującymi a ośrodkami leczącymi, mająca na celu podnosić standardy leczenia.

A M. Pyrkosz
Katedra i Zakład Biologii Ogólnej, Molekularnej i Genetyki SUM w Katowicach
E G. Jamroz
Klinika Neurologii Dziecięcej Wieków Rozwojowych, GCZDz w Katowicach, Szpital Kliniczny nr 6 im. Jana Pawła II SUM w Katowicach

Dysmorfologia w wybranych wrodzonych błędach metabolizmu

W. Służewski
Klinika Chorób Zakaźnych i Neurologii Dziecięcej – III Katedra Pediatrii – Wydział Lekarski I – Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Choroba Pompego

Choroba Pompego jest wrodzonym defektem metabolicznym, należącym do grupy chorób lizosomalnych, dziedziczonym autosomalnie recesywnie, polegającym na niedoborze aktywności enzymu kwaśnej alfa-glukozydazy (GAA). Brak lub obniżona aktywność w/w enzymu lizoso-

malnego prowadzi do gromadzenia się glikogenu, głównie w komórkach mięśni, prowadząc do postępującego osłabienia ich siły oraz następstw związanych również z zajęciem mięśni oddechowych. Występują dwie postacie kliniczne choroby Pompego – postać wczesna, niemowlęca i postać późniejsza występująca u dzieci starszych i dorosłych. Dynamika choroby jest zależna od stopnia niedoboru aktywności GAA u danego chorego. W przypadku wczesnej postaci tej choroby występuje najczęściej całkowity brak aktywności GAA lub jego śladowa aktywność, prowadząc w szybkim tempie do zajęcia wielonarządowego z znaczącą hipotonią, osłabieniem siły mięśniowej, kardiomiopatią i organomegalią, z następującą wczesną śmiercią w obrazie niewydolności sercowo-oddechowej. Postać o późnym początku przebiega na ogół wolno, podstępnie, a objawem wiodącym jest najczęściej postępujące osłabienie siły mięśniowej głównie mięśni tułowia i kończyn z zaburzeniami chodzenia, bólami mięśniowymi, obniżeniem wydolności oddechowej, jako wynik gromadzenia się nadmiaru glikogenu w tkance mięśniowej i następowymi zmianami degenerycyjnymi w mięśniach. W diagnostyce różnicowej uwzględniane są najczęściej dystrofie mięśniowe lub zapalenie wielomięśniowe. Pomocną w diagnostyce laboratoryjnej jest stwierdzenie podwyższonej aktywności CK. Rozpoznanie definitywne opiera się na wykonaniu oznaczenia aktywności GAA we krwi. Aktualnie istnieje prosta metoda oznaczania aktywności GAA w suchej kropli krwi pobieranej na specjalną bibułę. Przeprowadzenie jak najwcześniejszej diagnostyki choroby Pompego stwarza możliwość jej leczenia przyczynowego z zastosowaniem enzymatycznej terapii zastępczej przy użyciu rekombinowanej formy ludzkiej kwaśnej alfa-glukozydazy podawanej dożylnie co 2 tygodnie. Lek ten jest kierowany z powierzchni komórki do lizosomów, gdzie rozkłada glikogen do glukozy. Istnieje tym samym rzadka możliwość leczenia przyczynowego wrodzonej choroby lizosomalnej, którego skuteczność wykazano w szeregu badań klinicznych.

K. Szymańska

1. Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. M. Mossakowskiego PAN, Zakład Neuropatologii Doświadczalnej i Klinicznej, Warszawa; 2. Samodzielny Publiczny Dziecięcy Szpital Kliniczny, Oddział Neurologii i Pediatrii, Warszawa

K. Kuśmierska

Warszawski Uniwersytet Medyczny, Zakład Diagnostyki Laboratoryjnej i Immunologii Klinicznej Wieku Rozwojowego, Warszawa

Wrodzone zaburzenia neurotransmisji

Wrodzone zaburzenia neurotransmisji (wzn) są przyczyną ciężkich, postępujących encefalopatii, których objawy są wtórne do nieprawidłowego metabolizmu bądź transportu neuroprzekaźników. W neurotransmisji chemicznej wyróżnia się kolejne etapy: synteza neuroprzekaźnika, gromadzenie w pęcherzykach w zakończeniu presynaptycznym, regulowane uwalnianie do szczeliny synaptycz-

nej, łączenie z określonym receptorem, wychwyt zwrotny przy pomocy transporterów białkowych oraz degradacja. Neuroprzekaźniki można podzielić na dwie podstawowe grupy: (1) małe cząsteczki: aminy biogenne i aminokwasy: kwas γ -aminomasłowy (GABA), kwas glutaminowy, kwas asparaginowy, glicyna; (2) duże cząsteczki - neuropeptydy. Obraz kliniczny wrodzonych zaburzeń neurotransmisji jest bogaty i niejednokrotnie zaskakujący obecnością nietypowych objawów neurologicznych lub ich konstelacji. Podstawowe objawy są związane z rodzajem neuroprzekaźnika, którego dotyczy zaburzenie. Różnorodna symptomatologia kliniczna obejmuje nieprawidłowości ruchu i postawy (dystonia, parkinsonizm, ruchy płasawico-atetotyczne), zaburzenia napięcia mięśniowego (hipotonia osiowa lub uogólniona, napięcie wzmożone plastyczne, rzadziej spastyczne) objawy oczne (zwięźnienie źrenic, opadanie powiek, napady oczno-zakrętowe), często opisywana jest zmienność dobową oraz napadowość. U części chorych występuje padaczka, w tym padaczka lekooporna z towarzyszącymi zaburzeniami rozwojowymi. Wczesna prawidłowa diagnoza oraz leczenie może u dużej liczby chorych z wzn doprowadzić do ustąpienia objawów bądź poprawy funkcjonowania.

7.09.2013, godz. 11.00-12.00. Sesja VI: Stwardnienie rozsiane

K. Kotulska

Klinika Neurologii i Epileptologii Instytut-Pomnik

Diagnostyka różnicowa SM u dzieci

Stwardnienie rozsiane (Sclerosis Multiplex, SM) jest przewlekłą zapalno-demielinizacyjną chorobą układu nerwowego o złożonej i nie do końca poznanej etiologii. Najistotniejszą rolę w rozwoju choroby odgrywają reakcje autoimmunologiczne uruchamiane najprawdopodobniej przez różne czynniki środowiskowe u predysponowanych genetycznie. Najczęściej SM rozpoczyna się u osób dorosłych, jednak od kilku lat rośnie zainteresowanie tą chorobą u dzieci i młodzieży. Według danych epidemiologicznych SM jest najczęstszą chorobą demielinizacyjną w tej grupie wiekowej. Istnieje jednak szereg schorzeń o etiologii zakaźnej, metabolicznej, zwyrodnieniowej, i innej, w których dochodzi do demielinizacji ośrodkowego układu nerwowego. Schorzenia te mogą przypominać SM pod względem obrazu klinicznego, a także wyników badań dodatkowych, jednak często wymagają innego postępowania terapeutycznego. Z tego względu diagnostyka różnicowa SM u dzieci i młodzieży powinna być bardzo wnikliwa i uwzględniać szereg różnych procesów patologicznych. W prezentacji przedstawione zostaną najczęstsze schorzenia przebiegające z demielinizacją u dzieci i młodzieży, a także proponowane schematy postępowania diagnostycznego.

W. Służewski
Klinika Chorób Zakaźnych i Neurologii Dziecięcej – III
Katedra Pediatrii – Wydział Lekarski I – Uniwersytet
Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Zastosowanie immunoglobulin w leczeniu wybranych
chorób neurologicznych

Wprowadzenie do organizmu antygeny prowokuje pojawienie się w surowicy cząsteczek o naturze białkowej, które w sposób specyficzny łączą się z danym antygenem prowadząc do jego neutralizacji. Te białka określane są mianem przeciwciał lub bardziej ogólnie immunoglobulin (Ig). Pojęcie immunoglobulina, w odróżnieniu od przeciwciał, nie oznacza specyfiki danego przeciwciała w stosunku do konkretnego antygeny. Immunoglobuliny lub przeciwciała są syntetyzowane przez dwa rodzaje komórek – limfocyty B i szczególnie przez plazmocyty. Ig posiadają specyficzną strukturę, zbudowaną z łańcuchów wielopeptydowych, powiązanych między sobą mostkami siarczkowymi. Opracowane metody laboratoryjne pozwalają izolować z surowicy czyste immunoglobuliny z zachowanym tzw. fragmentem Fc, praktycznie pozbawione innych składowych surowicy. Dożylnie immunoglobuliny (IVIG) stanowią znaczący sukces terapeutyczny ostatnich 30 lat w następujących obszarach – leczenie podtrzymujące pierwotnych i wtórnych niedoborów odporności, profilaktyka i terapia niektórych chorób infekcyjnych i w niektórych chorobach autoimmunologicznych. Wzrost zastosowania Ig obserwuje się w ostatnich latach również w chorobach neurologicznych. W badaniach klinicznych potwierdzono skuteczność IVIG w takich chorobach jak zespół Guillain-Barré, przewlekła zapalna polineuropatia demielinizacyjna, wieloogniskowa neuropatia ruchowa. Prowadzone badania wykazały, że IVIG w zapalnych neuropatiach demielinizacyjnych działają nie tylko poprzez modulowanie mechanizmu immunologicznego zapalenia, ale również hamują demielinizację poprzez wpływ na komórki gęłkowe. Bardzo ważnym elementem w leczeniu chorób neurologicznych z zastosowaniem IVIG jest stosunkowo wczesne włączenie terapii oraz jakość podawanych immunoglobulin, będącą pochodną sposobu ich pozyskiwania i maksymalnego zachowania ich oryginalnych właściwości w procesie obróbki technicznej.

A.WW. Wencel-Warot
Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego UM im.
K. Marcinkowskiego w Poznaniu
BS. Steinborn
Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego UM im.
K. Marcinkowskiego w Poznaniu

Jak dokonać wyboru leków w SM u dzieci i młodzieży?

Dzieci chorujące na stwardnienie rozsiane stanowią 2-5% populacji z rozpoznaniem stwardnienia rozsianego (SM). Z uwagi na znaczną częstość rzutów SM w tej populacji chorych konieczne jest zastosowanie terapii wpływającej

na naturalny przebieg choroby. Pomimo braku badań w tej grupie wiekowej powszechnie uznaje się preparaty interferonów beta oraz octanu glatirameru za leki pierwszego rzutu w przewlekłej terapii SM. W niniejszej pracy przedstawiono doświadczenia własne oraz dane literaturowe dotyczące wyboru konkretnego leku do rozpoczęcia terapii immunomodulującej. Zaprezentowano także przypadki czwórki chorych leczonych octanem glatirameru – ze szczególnym uwzględnieniem wskazań do jego włączenia oraz przebiegu choroby w trakcie jego stosowania.

7.09.2013, godz. 12.00-13.30. Sesja VII: Choroby nerwowo - mięśniowe

=====

M. Jędrzejowska
Zespół Nerwowo-Mięśniowy IMDiK PAN Warszawa,
Zakład Genetyki Medycznej IP CZD Warszawa
A. Madej-Pilarczyk
Zespół Nerwowo-Mięśniowy IMDiK PAN, Warszawa
A. Fidziańska
Zespół Nerwowo-Mięśniowy IMDiK PAN, Warszawa
H. Mierzewska
Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży IMiD, Warszawa
E. Pronicka
Klinika Chorób Metabolicznych IP CZD, Warszawa
E. Obersztyn
Zakład Genetyki Medycznej IMiD, Warszawa
M. Gos
Zakład Genetyki Medycznej IMiD, Warszawa
M. Pronicki
Zakład Patologii IP CZD, Warszawa
T. Kmieć
Klinika Neurologii i Epileptologii IP CZD, Warszawa
M. Migdał
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii IP CZD,
Warszawa
M. Mierzewska-Schmidt
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii Dzieci WUM,
Warszawa
I. Walczak-Wojtkowska
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii IMiD, War-
szawa
E. Konopka
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii IMiD, War-
szawa
I. Hausmanowa-Petrusewicz
Zespół Nerwowo-Mięśniowy IMDiK PAN, Warszawa

Przeponowy rdzeniowy zanik mięśni (SMARD1) związany z nowymi mutacjami w genie IGHMBP2

Przeponowy rdzeniowy zanik mięśni (ang. spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1, SMARD1) jest bardzo rzadką postacią rdzeniowego zaniku mięśni. Dzieje się w sposób autosomalny recesywny i manifestuje ciężką niewydolnością oddechową związaną z porażeniem przepony, dominującym osłabieniem w mięśniach dystal-

nych, dysfunkcją układu autonomicznego i niską masą urodzeniową. Najwcześniej obserwowanymi objawami są stridor wdechowy i cichy płacz. Niewydolność oddechowa występuje u wszystkich pacjentów i wymaga sztucznej wentylacji zwykle między 2 a 8 miesiącem życia. Osłabienie siły mięśniowej dotyczy początkowo mięśni dystalnych kończyn dolnych, później kończyn górnych, a następnie obejmuje mięśnie proksymalne kończyn i tułowia. SMARD1 wywołany jest mutacjami w genie IGHMBP2 (immunoglobulin μ -binding protein 2), który koduje jeden z czynników transkrypcyjnych. Przedstawiamy 5 pacjentów z 4 polskich rodzin z genetycznie potwierdzonym SMARD1. Czworo dzieci nie żyje. U wszystkich stwierdzono ciężką postać choroby: od urodzenia obserwowano hipotonię, słaby płacz i problemy z karmieniem. W dwóch przypadkach stwierdzono dysfunkcję układu autonomicznego pod postacią tachykardii, zaparć, zatrzymania moczu i nadmiernej potliwości. W badaniu radiologicznym u wszystkich pacjentów obecne były cechy porażenia przepony. W elektromiografii stwierdzono cechy odnerwienia w mięśniach dystalnych. Ultrastrukturalna analiza mięśnia wykazała degenerację jąder komórkowych miocytów i komórek Schwanna oraz nieprawidłową budowę złącza nerwowo-mięśniowego. W analizie molekularnej zidentyfikowano 6 dotychczas nieopisanych mutacji w genie IGHMBP2, w tym 3 typu zmiany sensu (missense), dwie typu nonsense, jedną delecję niezaburzającą ramki odczytu oraz jedną wcześniej zidentyfikowaną mutację typu nonsense. W diagnostyce SMARD1 kluczowe znaczenie odgrywa staranna ocena kliniczna. Weryfikacja molekularna rozpoznania umożliwia pełne poradnictwo genetyczne.

A. Kostera-Pruszczyk

Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Serce w chorobach nerwowo-mięśniowych – co każdy neurolog wiedzieć powinien

Chociaż budowa komórki mięśnia szkieletowego oraz sercowego nieco się różni, wiele chorób nerwowo-mięśniowych wiąże się ze zwiększonym ryzykiem kardiomiopatii lub ma na stałe wpisane w swój obraz zaburzenia pracy serca. Z punktu widzenia kardiologicznego mogą to być zarówno zaburzenia rytmu i przewodzenia, wady rozwojowe, kardiomiopatie rozstrzeniowe, restrykcyjne jak i przerostowe. Prawidłowe rozpoznanie choroby nerwowo-mięśniowej, określenie sposobu dziedziczenia, znajomość naturalnego przebiegu choroby pozwalają na zaplanowanie opieki kardiologicznej nad pacjentem i członkami rodziny, oraz profilaktykę powikłań kardiologicznych. Zaburzenia rytmu i przewodzenia są stałym elementem dystrofii Emery-Dreifussa (X-ED), miopatii spowodowanych mutacjami genu desminy. Kardiomiopatia przerostowa z zespołem Wolfa-Parkinsona-White może być pierwszym objawem choroby Danona. W zespole Andersen-Tawil napadom porażenia okresowego towarzyszyć mogą komorowe zaburzenia rytmu serca i wydłużenie odcinka QT w zapisie ekg.

W przebiegu wielu dystrofii mięśniowych pacjenci rozwijają niewydolność serca spowodowaną kardiomiopatią rozstrzeniową. W najczęstszej dystrofii mięśniowej rozpoczynającej się w wieku dziecięcym, tj. dystrofii typu Duchenne’a ocena kardiologiczna jest konieczna co dwa lata przed ukończeniem 10 rż, a później nie rzadziej niż co rok. Niezbędny jest właściwy dobór badań diagnostycznych, np. koniecznie Holter ekg w dystrofii Emery-Dreifussa i zespole Andersen-Tawil, czy dystrofii miotonicznej typu 1, zarówno badanie echokardiograficzne jak i Holter ekg u pacjentów z desminopatią. Przedstawione zostaną aktualne zalecenia dotyczące wskazań do objęcia opieką kardiologiczną dzieci z chorobami nerwowo-mięśniowymi, ilustrowane przykładami fenotypów poszczególnych rzadkich chorób mięśni.

J. Pelc

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej w Rzeszowie

E. Czyżyk

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej w Rzeszowie

B. Baranowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej w Rzeszowie

A. Orłowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej w Rzeszowie

E. Głodek-Brzozowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej w Rzeszowie

Zespół Guillaina-Barrégo (ZGB) – choroba zagrażająca życiu dziecka- opis przypadków

Zespół Landry’ego- Guillaina- Barrégo to nabyty, zespół wielokorzeniowo-nerwowy, charakteryzujący się postępującymi, symetrycznymi, wiotkimi porażeniami kończyn z towarzyszącym brakiem odruchów ścięgniowych. U dzieci występuje dwukrotnie rzadziej niż u dorosłych. W etiopatogenezie biorą udział autoprzeciwciała skierowane przeciw gangliozydom ośrodkowego i obwodowego układu nerwowego, które niszczą osłonkę mielinową. U około 70-80% dzieci z ZGB na 1-4 tyg. przed wystąpieniem pierwszych objawów udaje się stwierdzić w wywiadzie przebieg infekcji. Czynnikiem sprzyjającymi są: zakażenia bakteryjne, wirusowe, *Borrelia burgdorferi*, *Mycoplasma*, choroby układowe. Pierwszymi objawami mogą być: rozdrażnienie dziecka, bóle głowy, bóle okolicy krzyżowo-łędźwiowej. Następnie pojawia się osłabienie mięśni rozpoczynające się od kończyn dolnych, rozprzestrzeniające się na mięśnie tułowia i kończyn górnych. Chorobie współtowarzyszą objawy ze strony układu autonomicznego. W badaniach dodatkowych charakterystyczne są: rozszczepienie białkowo-komórkowe w płynie mózgowo-rdzeniowym oraz cechy demielinizacji w badaniu elektroneurograficznym. W pracy został opisany obraz kliniczny ZGB u dwóch pacjentek w różnym wieku, z odmiennymi objawami pro-

dromalnymi(infekcja dróg oddechowych, niezbyt żołądkowo- jelitowy), u których przebieg choroby był szybko postępujący i zagrażający życiu. Obydwie z powodu niewydolności oddechowej wymagały wentylacji mechanicznej w Oddziale Intensywnej Terapii. W jednym przypadku udało się ustalić etiologię zespołu (infekcja CMV). Po zastosowaniu leczenia immunoglobulinami, systematycznej rehabilitacji uzyskano niemal całkowite ustąpienie dolegliwości.

A. Potulska-Chromik

Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Zaburzenia chodu w praktyce neurobiologa

Choroby nerwowo-mięśniowe stanowią heterogenną grupę chorób, w których dominującym objawem jest osłabienie siły mięśniowej oraz zaburzenia chodu. W zależności od rozkładu niedowładu mięśni u dzieci rozwijają się różne nieprawidłowe wzorce chodu. W chorobach pierwotnie mięśniowych zwykle dominuje niedowład mięśni proksymalnych, prowadzi to do rozwoju chodu z kołysaniem bioder, trudności we wchodzeniu po schodach oraz wstawaniu z podłogi (wspinanie się po sobie-objaw Gowersa). W neuropatiach dominuje niedowład mięśni dystalnych, najczęściej bardziej wyrażony w kończynach dolnych, w neuropatiach wrodzonych często współwystępuje deformacja stóp. Dystalny rozkład niedowładu najczęściej powoduje opadanie stóp, uniemożliwia chodzenie na piętach. Ponadto w chorobach nerwowo-mięśniowych często dochodzi do rozwoju przykurczów różnych grup mięśni; najczęściej w zakresie ścięgna Achillesa, co może prowadzić do rozwoju chodu na palcach. Ocena zaburzeń chodu ma istotne znaczenie w diagnostyce; stanowi ona także niezwykle ważny element rehabilitacji dzieci z chorobami nerwowo-mięśniowymi.

B. Ryniewicz

Klinika Neurologii WUM

Choroby nerwowo-mięśniowe – symptomatologia i diagnostyka

Choroby nerwowo-mięśniowe stanowią zróżnicowaną grupę chorób, które charakteryzują się podobnymi objawami klinicznymi oraz podobnym warształem badawczym prowadzącym do prawidłowego rozpoznania . W odróżnieniu od chorób ośrodkowego układu nerwowego wspólne objawy kliniczne w tej grupie chorób to wiotkość, osłabienie siły mięśni (niedowład), często z zanikiem mięśni, osłabienie lub zniesienie odruchów fizjologicznych , przykurcze w stawach. Badania diagnostyczne obejmują oznaczenie poziomu enzymów mięśniowych (kinaza kreatyny – CK, transaminazy) we krwi, badanie elektromiograficzne (EMG) , biopsja mięśnia lub nerwu oraz badanie DNA. Znacznie podwyższony poziom CK występuje je w dys-

trofiach mięśniowych, zwłaszcza Duchenne`a, zapaleniu wielomięśniowym, rbdomiolizie. Badanie EMG, które zawsze powinno poprzedzać wykonanie biopsji , pozwala odpowiedzieć na pytanie, czy mięsień jest zdrowy czy nie oraz na jakim poziomie jest uszkodzenie: komórka rogów przednich rdzenia, nerw obwodowy czy pierwotnie mięsień. Na każdym z powyższych poziomów uszkodzenia mamy do czynienia z chorobami wrodzonymi, o podłożu genetycznym oraz nabytymi. W dwóch najczęstszych chorobach mięśni wieku dziecięcego – dystrofii Duchenne`a oraz rdzeniowym zaniku mięśni diagnostykę rozpoczynamy od badanie genetycznego, poszukiwaniu delecji w genie dystrofiny lub delecji w genie SMN. Stwierdzenie powyższych delecji stanowi potwierdzenie rozpoznania choroby i dziecko nie wymaga potem wykonywania biopsji mięśnia. W grupie chorób nabytych o podłożu zapalnym czy immunologicznym prawidłowe rozpoznanie umożliwi wczesne rozpoczęcie leczenia warunkującego pomyślne rokowanie. Praca zawiera omówienie najczęstszych chorób, z przedstawieniem badań EMG i morfologicznych biopsji mięśniowej.

6.09.2013, godz. 14.00-15.30. Sesja plakatowa

B. Baranowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego Nr 2 w Rzeszowie
E. Czyżyk

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego Nr 2 w Rzeszowie
A. Orłowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego Nr 2 w Rzeszowie

PRZEBIEG KLINICZNY OSTREGO ROZSIANEGO ZAPALENIA MÓZGU I RDZENIA KRĘGOWEGO (ACUTE DISSEMINATED ENCEPHALOMYELITIS, ADEM) - OPIS PRZYPADKÓW

Ostre rozsiane zapalenie mózgu i rdzenia kręgowego jest rzadką zapalną chorobą demielinizacyjną ośrodkowego układu nerwowego. Jest to choroba o podłożu autoimmunologicznym, która w ponad 70 % przypadków występuje w następstwie zakażeń wirusowych, bakteryjnych, szczepień ochronnych. Przebiega zwykle jednofazowo i dotyczy głównie dzieci. Objawy ADEM występują 1-3 tyg. po immunizacji, są różnorodne, zależne od lokalizacji zmian w OUN. Są to bóle głowy, nudności, wymioty, sztywność karku, porażenia nerwów czaszkowych, niedowłady, ataksja, ruchy pozapiramidowe, drgawki, zmiana osobowości, zaburzenia świadomości aż do śpiączki. Gorączkę obserwuje się u prawie połowy chorych. Rozpoznanie choroby potwierdza obraz MR OUN z rozległymi zmianami wielogniskowymi lub rozlanymi w istocie białej ale także w istocie szarej mózgu i rdzenia kręgowego. Typowe jest cofanie się tych zmian w miarę zdrowienia pacjenta. Nie ma specyficznych testów laboratoryjnych potwierdzających lub wykluczających ADEM. Badanie płynu mózgowo-rdze-

niowego może być prawidłowe lub wykazywać nieznaczne podwyższenie cytozy i stężenie białka. W diagnostyce różnicowej bierze się pod uwagę stwardnienie rozsiane, zapalenie naczyń, zespół aktywacji makrofagów. Leczeniem z wyboru są kortykosteroidy, a w razie braku poprawy immunoglobuliny lub plazmafereza. Rokowanie jest zwykle dość dobre, do pełnego wyzdrowienia dochodzi obecnie nawet u 80 -90 % chorych. Przedstawiamy dwa przypadki ADEM u dzieci hospitalizowanych w naszym oddziale w latach 2011 i 2012. Dziewczynka 9- letnia, po przebytej 3 tyg. wcześniej infekcji dróg oddechowych, została przyjęta w stanie padaczkowym napadów częściowych prostych z zaburzeniami mowy, spowolnieniem psychoruchowym i niedowładem połowicznym lewostronnym. Chłopiec 8,5- letni, po przebytej przed 10 dniami infekcji górnych dróg oddechowych, przyjęty został z powodu bólu głowy, nudności, wymiotów, ze sztywnością karku i niedowładem połowicznym lewostronnym. Całość obrazu klinicznego i charakter zmian w badaniu MR pozwoliły w obu przypadkach na rozpoznanie ADEM. Wprowadzone leczenie oraz rehabilitacja ruchowa doprowadziły w ciągu kilku miesięcy do wycofania się objawów klinicznych i zmian w badaniach obrazowych. Wnioski: Mimo burzliwych objawów na początku choroby, wczesne rozpoznanie ADEM i odpowiednie leczenie daje szansę na pełne wyzdrowienie u większości chorych.

M. Cal

Studenckie Koło Naukowe Neurologii Wieku Rozwojowego Uniwersytet Medyczny Poznań

E. Kalinowicz

Studenckie Koło Naukowe Neurologii Wieku Rozwojowego Uniwersytet Medyczny Poznań

K. Pierzchlewicz

Studenckie Koło Naukowe Neurologii Wieku Rozwojowego Uniwersytet Medyczny Poznań

M. Żarowski

Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego Uniwersytet Medyczny Poznań

A. Winczewska-Wiktor

Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego Uniwersytet Medyczny Poznań

B. Steinborn

Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego Uniwersytet Medyczny Poznań

Czynniki ryzyka wystąpienia padaczki w populacji dzieci i młodzieży

Wstęp Padaczka jest jedną z najczęstszych chorób dotykających dzieci i młodzież. Diagnozowanie padaczki jest skomplikowanym i złożonym procesem, w którym należy uwzględnić wiele czynników. Celem naszej pracy było wyodrębnienie spośród czynników pojawiających się po pierwszym w życiu napadzie tych, które mogą mieć wpływ na ostateczne rozpoznanie padaczki. Materiał i Metoda Grupę badaną stanowili pacjenci hospitalizowani w Klinice Neurologii Wieku Rozwojowego UM w Poznaniu, w okre-

sie od stycznia do grudnia 2012 roku skierowani z powodu podejrzenia padaczki. Analiza o charakterze retrospektywnym objęła historie chorób 144 pacjentów. Chłopcy stanowili 51,4 %. Średni wiek pacjentów w czasie pierwszego napadu wynosił 7 lat. W pracy analizowano częstość występowania czynników mogących mieć związek z rozpoznaniem padaczki tj. płeć, wiek wystąpienia pierwszego napadu, obecność nieprawidłowości w badaniu EEG, rodzaj napadu padaczkowego, czas trwania epizodu napadowego, obecność w wywiadzie drgawek gorączkowych, dodatni wywiad rodzinny w kierunku chorób neurologicznych i psychiatrycznych, powikłania okresu okołoporodowego, wystąpienie stanu padaczkowego, nieprawidłowości stwierdzone w badaniu rezonansu magnetycznego głowy, rozwój psychoruchowy oraz choroby współwystępujące. Wyniki W grupie 144 pacjentów poddanych analizie padaczkę ostatecznie rozpoznano u 19% pacjentów. W grupie pacjentów z padaczką (grupa A) chłopcy stanowili 48%, a bez padaczki (grupa B) 52%. Średni wiek wystąpienia pierwszego napadu w grupie A wynosił 5 lat, a w grupie B 7 lat. Średni czas trwania pojedynczego epizodu w grupie A wyniósł 22 min, a w grupie B 11 min. Anomalie w badaniu MR stwierdzono u 54% w grupie A i u 34% w grupie B. Nieprawidłowy zapis EEG występował u 74% pacjentów w grupie A i u 68% pacjentów w grupie B. Wnioski W analizowanej populacji dzieci z rozpoznaną padaczką przeważały dziewczynki. Wcześniejszy wiek wystąpienia pierwszego w życiu napadu obserwowano w grupie pacjentów z padaczką. Średni czas trwania pojedynczego epizodu był dłuższy w grupie chorych z rozpoznaną padaczką niż w grupie pacjentów z innym rozpoznaniem. Nieprawidłowości w badaniu rezonansu magnetycznego głowy częściej obserwowano w grupie dzieci z padaczką. Obecność nieprawidłowości w badaniu EEG nie wiązała się z częstszym rozpoznaniem padaczki.

L. Ciepiela

ZOZ Dębica

T. Kozik

ZOZ Dębica

R. Czarnecki

ZOZ Dębica

B. Książek

ZOZ Dębica

P. Poliwka

ZOZ Dębica

K. Ciepiela

Siemens AG

Septyczne zapalenie kanału kręgowego w odcinku lędźwiowo - krzyżowym jako powikłanie zabiegu koronarografii – opis przypadku.

Na plakacie prezentujemy przypadek pacjentki z zespołem bólowym krzyża w przebiegu stanu septycznego jaki wystąpił w kilka dni po zabiegu koronarografii. W historii choroby dominowała wysoka gorączka i nietypowy zespół bólowy dolnego odcinka kręgosłupa przy prawidłowym

stanie neurologicznym. Badania obrazowe uwidoczniły obecność zmian zapalnych w odcinku lędźwiowo - krzyżowym kręgosłupa w postaci nacieku zapalnego korzeni rdzeniowych. Zakwalifikowana do leczenia zachowawczego, obserwowano regresję zmian zapalnych i zupełne ustąpienie zespołu bólowego. Przedstawione zapalenie kanału kręgowego w odcinku lędźwiowo - krzyżowym jako powikłanie zabiegu koronarografii jest niezwykle rzadko spotykanym w literaturze powikłaniem stanu septycznego niezależnie od czynnika zakaźnego i okoliczności zakażenia.

A.D. Domin

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej- Szpital Wojewódzki Nr 2 im. Św.Jadwigi Królowej w Rzeszowie

E. Czyżyk

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej- Szpital Wojewódzki Nr 2 im. Św.Jadwigi Królowej w Rzeszowie

J. Pelc

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej- Szpital Wojewódzki Nr 2 im. Św.Jadwigi Królowej w Rzeszowie

TRUDNOŚCI DIAGNOSTYCZNE W ROZPOZNANIU WSPÓLWYSTĘPUJĄCYCH U PACJENTA PADACZKI I NAPADOWEGO CZĘSTOSKURCZU NADKOMOROWEGO

Prezentujemy przypadek chłopca, u którego występowały zaburzenia napadowe: napadowy częstoskurcz nadkomorowy i padaczka. Po ustaleniu rozpoznania współwystępowania obu zaburzeń możliwe było uzyskanie kontroli napadów. OPIS PRZYPADKU: Chłopca w wieku 11 lat z zaburzeniami rytmu serca o charakterze napadowego częstoskurczu nadkomorowego (potwierzonego w badaniu EKG ambulatoryjnie) przyjęto na Oddział z podejrzeniem padaczki. W wywiadzie u chłopca od około 2 miesięcy obserwowano nawracające zaburzenia napadowe: jeden napad uogólniony drgawkowy, który trwał 15 minut oraz wielokrotnie, do kilku na dobę, krótkotrwałe napady lęku, z krzykiem, drżeniem kończyn, uczuciem przyspieszonego bicia serca. Zapis EEG wykonany przed przyjęciem wykazał zmiany zlokalizowane w okolicach czołowo-przednio-skroniowych, z przewagą po stronie prawej. W MR głowy prawidłowy obraz mózgowia. Przy przyjęciu chłopiec bez cech infekcji, ASM ok. 80/min, bez objawów ogniskowego uszkodzenia OUN. W badaniach laboratoryjnych nie stwierdzono istotnych odchyleń. Z uwagi na występowanie w Oddziale napadów lęku, z drżeniem, krzykiem, podejrzewając epizody NCN do leczenia włączono metoprolol - bez poprawy - nadal obserwowano od 2-6 napadów na dobę. Podejrzewając padaczkę wdrożono kwas walproinowy - bez efektu. Kontrolne badanie EKG met. Holtera było prawidłowe poza tendencją do tachykardii. W zapisie EEG po deprywacji snu dwukrotnie zarejestrowano uogólnione wyładowania napadowe z towarzyszącymi napadami

klinicznymi o morfologii: wzrost napięcia mięśniowego z uniesieniem kończyn górnych, tachypnoe, z przyspieszeniem akcji serca do 100-120/min. Rozpoznano padaczkę o morfologii napadów częściowych i wtórnie uogólnionych. Po zmodyfikowaniu leczenia, włączeniu dodatkowo lewetyracetamu, uzyskano ustąpienie napadów. WNIOSKI: 1. W przypadku padaczki lekoopornej należy brać pod uwagę możliwość współwystępowania zaburzeń rytmu serca. 2. Diagnostyka zaburzeń napadowych lekoopornych powinna uwzględniać zaburzenia w układzie sercowo-naczyniowym.

M. Dudzińska

Chorzowskie Centrum Pediatrii i Onkologii, Oddział Neurologii Dziecięcej

M. Mandra

Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka w Katowicach, Klinika Neurochirurgii Dziecięcej

M. Mikanik-Klemens

Chorzowskie Centrum Pediatrii i Onkologii Zakład Radiologii i Medycyny Nuklearnej

M. Chyra (prelegent)

Chorzowskie Centrum Pediatrii i Onkologii, Oddział Neurologii Dziecięcej

Zastosowanie FDG PET/CT w kwalifikacji do leczenia neurochirurgicznego dzieci z padaczką lekooporną

Pozytronowa Tomografia Emisyjna (PET) znajduje coraz szersze zastosowanie w procesie diagnostycznym i terapeutycznym dzieci z padaczką lekooporną. Celem niniejszej pracy było określenie przydatności powyższej techniki obrazowania do ostatecznej identyfikacji ogniska padaczko-rodnego w procesie kwalifikacji do ewentualnego leczenia neurochirurgicznego. Metoda: Badaniem FDG- PET/CT objęto 19 pacjentów w wieku od 2 miesięcy do 17 lat z padaczką lekooporną. Każdego z pacjentów na podstawie wykonanych badań (MR mózgowia, wideo EEG) i obrazu klinicznego, po wstępnej konsultacji neurochirurgicznej, rozważano jako kandydata do leczenia operacyjnego po ewentualnym zdefiniowaniu ogniska padaczko-rodnego w badaniu PET/CT mózgowia. U 17/19 pacjentów stwierdzono nieprawidłowości w badaniu MR głowy, u wszystkich zaś zmiany zlokalizowane lub zlateralizowane w zapisie wideo EEG. W przypadku 2 dzieci z prawidłowym obrazem mózgowia w badaniu MR głowy istniała silna korelacja pomiędzy zmianami w zapisie wideo EEG a morfologią napadów padaczkowych. Wyniki: W wykonanym badaniu FDG- PET/CT nieprawidłowości stwierdzono u 17 pacjentów (89,47%); u 8 z nich (42,1%) zidentyfikowano w obrębie mózgowia potencjalne ognisko padaczko-rodne. Po konsultacji neurochirurgicznej do leczenia operacyjnego zakwalifikowano pięcioro dzieci (26,32%). Zabieg wykonano w 3 przypadkach (15,79%). Wnioski: Badanie FDG- PET/CT jest cennym narzędziem diagnostycznym w procesie identyfikacji ogniska padaczko-rodnego u dzieci z rozpoznaną padaczką lekooporną. Stwarza ono możliwość racjonalnej kwalifikacji do zabiegu operacyjnego celem usunięcia

ogniska, a tym samym daje szansę na duży stopień redukcji lub uwolnienie od napadów padaczkowych przy jednoczesnym ograniczeniu niepożądanych skutków zabiegu.

M. Dudzińska
 Chorzowskie Centrum Pediatrii i Onkologii Oddział Neurologii Dziecięcej
 T. Kleist (prelegent)
 Chorzowskie Centrum Pediatrii i Onkologii Oddział Neurologii Dziecięcej
 E. Piasecka-Frać
 Chorzowskie Centrum Pediatrii i Onkologii Oddział Neurologii Dziecięcej

Zastosowanie diety ketogennej u dwóch pacjentek z deficytem dehydrogenazy pirogronianu

Deficyt dehydrogenazy pirogronianu (PDHD) jest bardzo rzadkim, genetycznie uwarunkowanym schorzeniem neurometabolicznym. u podstaw którego leży zaburzenie przemian glukozy. Niedobór dehydrogenazy pirogronianu uniemożliwia przekształcenie pirogronianu do acetylokoenzymu-A, w konsekwencji zaburzając produkcję energii w cyklu Krebsa. Gromadzący się pirogronian przekształcany jest do mleczanów, powodujących kwasicę mleczanową. Objawy choroby wynikające zarówno z niedoborów energetycznych jak i toksycznego wpływu gromadzącego się kwasu mlekowego manifestują się jako złożone uszkodzenie układu nerwowego (m. in. globalne zaburzenie rozwoju, hipotonia mięśniowa, padaczka, wady rozwojowe mózgu). Leczenie z wyboru stanowi dieta ketogenna (DK), w trakcie której dochodzi do zamiany podstawowego źródła energii dla mózgu z glukozy na ciała ketonowe będące produktem przemiany kwasów tłuszczowych w mitochondriach wątroby. Autorzy przedstawiają dwie pacjentki z rozpoznaniem PDHD (w tym u jednej potwierdzony badaniem molekularnym) leczone DK. Do czasu zastosowania w terapii DK (odpowiednio w wieku 16 i 26m-cy) rozwój psychoruchowy dziewczynek przebiegał ze znacznym opóźnieniem. Mimo stosowanego leczenia p/padaczkowego oraz jego modyfikacji napady padaczkowe występowały z częstotnością odpowiednio 14/dobę i 6/dobę. W badaniach laboratoryjnych stwierdzano znacznie podwyższone wartości kwasu mlekowego w surowicy (odpowiednio 44 i 38,3mg/dl). Po włączeniu w terapii DK uzyskano stopniowo postęp rozwoju psychoruchowego oraz poprawę kontaktu emocjonalnego. Po odpowiednio 21 i 10 miesiącach terapii obserwuje się u obu pacjentek ustąpienie napadów padaczkowych oraz tendencję do normalizacji poziomu kwasu mlekowego w surowicy (odpowiednio 20 i 22,6mg/dl).

M. Dudzińska
 Chorzowskie Centrum Pediatrii i Onkologii Oddział Neurologii Dziecięcej
 M. Chyra
 Chorzowskie Centrum Pediatrii i Onkologii Oddział Neu-

rologii Dziecięcej
 D. Stettner
 Chorzowskie Centrum Pediatrii i Onkologii Oddział Neurologii Dziecięcej
 T. Kleist
 Chorzowskie Centrum Pediatrii i Onkologii Oddział Neurologii Dziecięcej
 E. Piasecka-Frać
 Chorzowskie Centrum Pediatrii i Onkologii Oddział Neurologii Dziecięcej

Dieta ketogenna w leczeniu padaczki lekoopornej u dzieci-ocena skuteczności i działań niepożądanych

Dieta ketogenna (DK) jest uznaną na całym świecie niefarmakologiczną metodą leczenia padaczki lekoopornej. Aktualnie stosowana jest w ponad 50 krajach na wszystkich kontynentach. W pracy przedstawiamy próbę oceny skuteczności i działań niepożądanych u dzieci leczonych tą metodą w Oddziale Neurologii ChCPiO. Metoda: W okresie od 02.2006r. do 02.2013r DK zastosowano u 22 dzieci z padaczką lekooporną w wieku od 12 mies. do 17 lat. Czas trwania padaczki wynosił od 1 do 193 m (śr. 49,9 m). Przed włączeniem DK dzieci otrzymywały od 1 do 15 LPP (śr. 7). U wszystkich DK wprowadzano w trakcie hospitalizacji, u 14 z fazą głodówki. Aktualnie na DK pozostaje 10 dzieci. U dzieci oceniano: procent redukcji napadów w stosunku do stanu wyjściowego (w miesiącu poprzedzającym włączenie DK), obecność działań niepożądanych. Próbowano też ocenić wpływ DK na poziom cholesterolu i trójglicerydów w kolejnych miesiącach terapii. Wyniki: Po 12 miesiącach na DK pozostawało 59% pacjentów. W tej grupie 20% z redukcją napadów powyżej 90% do stanu wyjściowego, 20% z redukcją 50-90%. U ponad 90% chorych obserwowano istotną, choć niewymierną poprawę funkcjonowania. Jedynie u 1 dziecka wystąpiły poważne działania niepożądane będące przyczyną zakończenia leczenia. Obserwowano tendencję do wzrostu średniego poziomu cholesterolu całkowitego w kolejnych miesiącach lecz wartości miesięcyły się w granicach normy. Średnie wartości poziomu trójglicerydów były nieznacznie wyższe w stosunku do wyjściowych po 3 i 6 miesiącach leczenia natomiast po 12 miesiącach niższe niż przed leczeniem. Wnioski: Uzyskane wyniki są porównywalne z prezentowanymi w piśmiennictwie. DK jest wartościową metodą leczenia padaczki lekoopornej u dzieci o skuteczności porównywalnej lub wyższej do efektów działania LPP nowej generacji.

E. Emich - Widera
 Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego ŚUM Katowice
 M. Kałużna Czyż
 STN Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego ŚUM Katowice
 P. Bryśkiewicz
 STN Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego ŚUM Katowice
 A. Bęczkowska
 STN Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego ŚUM Kato-

wice

M. Franckiewicz

STN Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego ŚUM Katowice

L. Przeklasa

STN Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego ŚUM Katowice

K. Kowalczyk

STN Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego ŚUM Katowice

B. Kazek

Oddz. Neurologii Wieku Rozwojowego GCZDz Katowice

Czy w ciągu ostatnich 10 lat zmieniły się częstość i rodzaj bólów głowy dzieci?

Wstęp: Od bardzo dawna bóle głowy (bg) są znanym i niezrędko opisywanym problem. Celem pracy jest ustalenie czy liczba pacjentów hospitalizowanych z powodu bólów głowy, jak również udział procentowy pacjentów z różnymi typami bólów głowy zmieniły się w ciągu ostatnich dziesięciu lat. Ponadto podjęto próbę ustalenia czy istnieje związek między bg, ilorazem inteligencji oraz trudnościami szkolnymi. Pacjenci i metoda: Analizowano bg wśród pacjentów hospitalizowanych w klinice w latach 2010-2012 (okres badany) i 2000-2002 (okres odniesienia). Bg rozpoznano u 259 pacjentów (111 dzieci w okresie odniesienia i u 148 w okresie badanym). Wyniki: W ostatnich latach istotnie wzrosła liczba hospitalizowanych pacjentów z bg. Stwierdzono znamiennej współzależność między typem bg i czasookresem hospitalizacji ($p=0,010$), między wiekiem i płcią ($p=0,003$) Początkowo najwięcej było wtórnych, a 10 lat później napięciowych bg. W okresie odniesienia zwraca uwagę znaczny procentowy udział dzieci z niższym niż przeciętnie II zwłaszcza w napięciowych bg. W okresie badanym udział tych chorych zmniejsza się we wszystkich typach bg. W ostatnich latach stwierdzono korelację między typem bg i występowaniem trudności szkolnych. Stwierdzono także, że w okresie badanym u uczniów z bg i wysokim II rzadziej występują trudności szkolne (korelacja ujemna, $p=0,006$). Wnioski: Zwiększająca się liczba pacjentów z bólami głowy kierowanych do oddziału neurologii może stanowić asumpt do podjęcia nowych badań epidemiologicznych. Wydaje się, że poprawa diagnostyki ambulatoryjnej bólów głowy poprzez ustawiczne szkolenie podyplomowe jeszcze zmniejszyłaby odsetek hospitalizacji pacjentów z wtórnymi bólami głowy. Potrzebna jest coraz lepsza indywidualna opieka i dostosowanie wymogów edukacyjnych do możliwości ucznia co może przyczynić się do zmniejszenia liczby pacjentów z bólami głowy i niższym niż przeciętnie ilorazem inteligencji.

E. Emich - Widera

Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego ŚUM Katowice

B. Kazek

Oddz. Neurologii Wieku Rozwojowego GCZDz, Katowice

Kliniczne predyktory lekooporności w padaczce częściowej u dzieci i młodzieży.

Wstęp: Padaczka jest jednym ze schorzeń neurologicznych o największym rozpowszechnieniu. Pomimo wprowadzeniu wielu nowych leków przeciwpadaczkowych (LPP) u 20-30% pacjentów nie udaje się uzyskać kontroli napadów. Wyróżniono kliniczne, morfologiczne oraz genetyczne predyktory lekooporności. Do klinicznych zalicza się utrzymywanie się napadów po wdrożeniu LPP, występowanie stanu padaczkowego, wiek w chwili ujawnienia się pierwszych napadów, objawową etiologię oraz typ napadów. Wczesne określenie lekooporności może pomóc w podjęciu wcześniejszej decyzji, co do wdrożenia terapii nefarmakologicznej, co zapobiega utrwalaniu się lekooporności. Cel pracy: Ocena związku pomiędzy odpowiedzią na farmakoterapię, a danymi klinicznymi Pacjenci: Do badań włączono 224 pacjentów z padaczką częściową w wieku od 30 miesięcy do 20 lat. Metoda: Informacje kliniczne zebrano na podstawie dokumentacji medycznej oraz indywidualnych wywiadów od pacjentów i ich opiekunów. Uwzględniono: wywiad ciążyowy i porodowy, wywiad rodzinny, rozwój dziecka, badanie fizykalne i neurologiczne, występowanie drgawek gorączkowych i/lub stanów padaczkowych, wiek początku napadów, typ napadów, etiologię, odpowiedź na LPP. Wyniki: W analizowanym materiale stwierdzono iż za czynniki ryzyka można uznać większość poddanych rozważaniom danych klinicznych: wiek ujawnienia się napadów, występowanie padaczki w rodzinie, nieprawidłowości w badaniu fizykalnym i neurologicznym, zaburzony rozwój intelektualny, typ napadów i ich polimorfizm, występowanie stanu padaczkowego. Przy czym występowanie pojedynczych klinicznych czynników ryzyka nie stanowi o prawdopodobieństwie złej odpowiedzi na właściwie stosowaną farmakoterapię. Dla jego przewidywania wymagane jest jednoczesne występowanie co najmniej trzech z nich. Wniosek: Istotne znaczenie w prognozowaniu lekooporności padaczki częściowej u dzieci młodzieży należy przypisać jednoczesnemu występowaniu co najmniej trzech badanych, klinicznych czynników ryzyka.

J. Fliciński

2. Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego
Poznań Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego
J. Wigowska-Sowińska

2. Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego
Poznań Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego
B. Steinborn

2. Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego
Poznań Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego

Zespół czerwonego ucha - opis przypadku

Opis zespołu czerwonego ucha pierwszy raz został opublikowany w 1994 roku przez Lance'a. Od tego momentu opisano około 90 przypadków. Zespół czerwonego ucha nie jest sklasyfikowany w Międzynarodowej Klasyfikacji Bólów

Głowy z 2004r, nie jest także znana patofizjologia tego zespołu. Wyróżnia się pierwotny i wtórny zespół czerwonego ucha. Zespół czerwonego ucha charakteryzuje się występowaniem napadowego, jednostronnego, nawracającego bólu z zaczerwienieniem i uczuciem dyskomfortu w małżowinie zajętego ucha z towarzyszącym uczuciu pieczenia. Czas trwania i częstotliwość napadów jest bardzo różna i zwykle pojawiają one się samoistnie. Wtórny zespół częściej występuje u dorosłych a pierwotny częściej u dzieci i młodzieży. Celem pracy jest przedstawienie przypadku 11-letniej dziewczynki, u której objawy pierwotnego zespołu czerwonego ucha były poprzedzone występowaniem migreny bez aury. Epizody napadowego bólu ucha z jednoczesnym zaczerwienieniem małżowiny usznej występowały w klastrach, głównie w okresie jesienno-zimowym, około 10 razy w ciągu dnia i trwały od 10 do 20 minut. W leczeniu stosowano karbamazepinę, którą odstawiono z powodu braku skuteczności. W literaturze przedmiotu brak standardów leczenia pacjentów z zespołem czerwonego ucha jednakże wydaje się, że najbardziej skuteczną metodą jest blokada nerwu usznego wielkiego. Występowanie objawów w przedstawionym przypadku może potwierdzać tezy wysuwane przez innych autorów na temat zespołu czerwonego ucha dotyczących powiązania tego zespołu z pierwotnymi bólami głowy zwłaszcza z migreną i klastrowym bólem głowy.

A. Gergont

Katedra Neurologii Dzieci i Młodzieży

M. Kaciński

Katedra Neurologii Dzieci i Młodzieży

Naprzemienne porażenie dziecięce

Naprzemienne porażenie dziecięce, AHC (alternating hemiplegia of childhood) opisane w roku 1971 charakteryzuje się występowaniem epizodów porażenia połowiczego, które obejmuje naprzemiennie jedną ze stron ciała lub obie, utrzymuje się od kilku minut do kilku dni i ustępuje w czasie snu. Do pierwszych typowych objawów zespołu, występujących przed 18 miesiącem życia (niekiedy już w okresie noworodkowym) należą również napady dystoniczne lub toniczne oraz oczopląs, w tym jednooczny. Napady padaczkowe zwykle pozostają bez czasowego związku z hemiplegią i pojawiają się w późniejszym okresie choroby. Z czasem mogą wystąpić utrwalone deficyty ruchowe i intelektualne przy prawidłowym obrazowaniu strukturalnym mózgu. Przebieg choroby jest jednak zmienny i nieprzewidywalny. Badania wielośrodkowe wskazują, że AHC występuje z częstością 1:1000000. W piśmiennictwie polskim dostępne są dotychczas pojedyncze opisy pacjentów. Prace nad wyjaśnieniem podłoża AHC zaowocowały identyfikacją mutacji ATP1A3 w dużej grupie chorych. Celem pracy jest przedstawienie na podstawie piśmiennictwa najnowszych osiągnięć dotyczących diagnostyki i leczenia AHC. Podsumowanie: Możliwość potwierdzenia rozpoznania naprzemiennego porażenia dziecięcego dzięki odkryciu genu ATP1A3 otwiera nowe perspektywy i wskazuje na koniecz-

ność dalszych badań klinicznych i epidemiologicznych.

P. Górka

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka, Kasprzaka 17A, 01-211 Warszawa

J. Lenart

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka, Kasprzaka 17A, 01-211 Warszawa

J. Żebrowska

Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży, Instytut Matki i Dziecka, Kasprzaka 17A, 01-211 Warszawa

M. Bartnik

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka, Kasprzaka 17A, 01-211 Warszawa

E. Obersztyn

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka, Kasprzaka 17A, 01-211 Warszawa

A. Charzewska

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka, Kasprzaka 17A, 01-211 Warszawa

D. Hoffman-Zacharska

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka, Kasprzaka 17A, 01-211 Warszawa

Mutacja czy polimorfizm? Analiza patogenności delekcji p.Ala151_155del w genie ARX u pacjentki z podejrzeniem zespołu Westa.

Wczesne niemowlęce encefalopatie padaczkowe (ang. Early Infantile Epileptic Encephalopathies – EIEE) to heterogenna grupa chorób o charakterystycznym wieku wystąpienia objawów i przebiegu klinicznym oraz zróżnicowanym podłożu genetycznym. Do chwili obecnej opisano 15 genów, których mutacje odpowiedzialne są za wystąpienie jednej z 15 postaci EIEE. EIEE1 to sprzężony z chromosomem X zespół powodowany mutacjami w genie ARX, który obejmuje m. in. zespół Westa (ang. West Syndrome - WS) charakteryzujący się napadami zgięciowymi, hipsarytmią i opóźnieniem rozwoju psychoruchowego. Choroba ta stwierdzana jest u chłopców, jednak w rzadkich przypadkach objawy mogą występować także u dziewcząt. Cel: Celem prezentowanej pracy jest próba określenia podłoża molekularnego encefalopatii padaczkowej u dziewczynki z klinicznym rozpoznaniem WS. Materiał i metodyka: U pacjentki przeprowadzono sekwencjonowanie całego genu ARX, całogenomową hybrydację porównawczą do mikromacierzy (aCGH) oraz analizę profilu inaktywacji chromosomów X. Wyniki: W jednej kopii genu ARX, w drugim eksonie stwierdzono delekcję 15 nukleotydów (c.451_465delGCGGCCGC-CGCGGCC) powodującą utratę 5 reszt aminokwasowych (p.Ala151_Ala155del) w drugim ciągu alanin, stanowiącym „miejsce gorące” (40%) mutacji powodujących WS. Obecność delekcji stwierdzono także u zdrowej matki pacjentki. Wnioski: W świetle obecnej wiedzy identyfikowane w genie ARX w sekwencji polyA duplikacje uznawane są za patogenne. Natomiast doniesienia na temat patogenności delekcji nie są jednoznaczne, część źródeł donosi, że są to

rzadkie polimorfizmy inne zaś, iż są to mutacje. Zidentyfikowana delecja p.Ala151_155del występuje w obszarze jednego z ciągów alaninowych, którego ekspansje są przyczyną występowania zespołu Westa. U matki pacjentki, u której stwierdzono delecję, inaktywacja chromosomu X ma charakter preferencyjny. Jedną z metod rozstrzygnięcia patogenności zmiany zidentyfikowanej u pacjentki jest określenie profilu inaktywacji chromosomu X.

E. Jamroz
Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego SUM
Katowice
J. Miciuła (prelegent)
Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego Katowice
W. Madziara
Klinika Chirurgii Dziecięcej SUM Katowice
A. Pyrkosz
Zakład Biologii Ogólnej i Molekularnej SUM Katowice
J. Paprocka
Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego SUM
Katowice
A. Kiełtyka
Helimed Katowice

Zespół naczynek gumiatych u 2 - letniej dziewczynki

Zespół naczynek gumiatych /ang. Blue rubber bleb nevus syndrome/ charakteryzuje się licznymi deformacjami naczyńnymi w obrębie skóry i narządów wewnętrznych. Zmiany skórne mają charakter miękkich guzków o spistości podobnych do gumy. Pozaskórnym umiejscowieniem zmian jest przewód pokarmowy i inne układy, w tym ośrodkowy układ nerwowy. Objawy neurologiczne wynikają z lokalizacji malformacji naczyńnych w OUN. Do neurologicznej manifestacji zespołu należą: padaczka, niedowład, ataksja, zaburzenia widzenia, oftalmoplegia, afazja, zapalenie opon mózgowo-rdzeniowych. Autorzy przedstawiają 2-letnią dziewczynkę, u której w 27 tygodniu życia płodowego badaniem USG stwierdzono zmianę guzowatą prawego uda. W 3 tygodniu życia w badaniach MR i angio-TK stwierdzono obecność krwawiącego naczyniaka jamistego uda prawego. Krwawiące naczyniaki skóry stały się źródłem nawracających infekcji i anemizacji. Operowana wielokrotnie- dokonano resekcji guza uda prawego oraz resekcji drobnych zmian. W 2 roku życia hospitalizowana w Oddziale Neurologii, z podejrzeniem zmian w ośrodkowym układzie nerwowym. W badaniu stwierdzono rozsięte naczyniaki skóry i błon śluzowych, guz naczyniowy okolicy prawego uda. W badaniu neurologicznym- bez cech zespołu neurologicznego. Opóźniony rozwój ruchowy. W badaniach MR i angio-MR głowy w sekwencji SWI uwidoczono ogniska bezsygnałowe charakterystyczne dla obecności hemosyderyny podkorowo w płatach skroniowych i ciemieniowych a w prawej półkuli mózgu obecność malformacji jamistych. Etiologia zespołu nie została ustalona. Opisano występowanie zmian w kilku pokoleniach, co wska-

zuje na autosomalny dominujący charakter dziedziczenia.

E. Jamroz
Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego SUM
w Katowicach
E. Grzywna-Rozenek (prelegent)
Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego SUM
w Katowicach
A. Pyrkosz
Katedra i Zakład Biologii Ogólnej, Molekularnej i Genetyki SUM w Katowicach

Zespół duplikacji MeCP2

Zespoły mikrodelecyjne/mikroduplikacyjne należą do grupy zaburzeń o charakterze aberacji chromosomowych, tak zwanych genów przyległych, których detekcja wymaga zastosowania technik cytogenetyczno-molekularnych (FISH, MLPA, aCGH). Autorzy przedstawiają zespół duplikacji MeCP2 u 4-letniego chłopca diagnozowanego z powodu opóźnienia rozwoju psychoruchowego i uogólnionej hipotonii mięśniowej. Ze względu na obraz kliniczny oraz uwidocznione w obrazie MR głowy zmiany o charakterze de/dysmielinizacji wykluczono niektóre wrodzone wady metabolizmu, w tym mutacje w genie SCO2. Rozpoznanie u probanta postawiono w oparciu o badanie aCGH, którego wynik wykazał duplikację regionu Xq28 obejmującego gen MeCP2. Zespół duplikacji MeCP2 klinicznie charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, cechami dysmorfii twarzy niewielkiego stopnia, występującą w okresie niemowlęcym hipotonią mięśniową oraz narastającą w późniejszym okresie życia spastycznością. Wśród innych objawów opisywano cechy autystyczne, zaburzenia rozwoju mowy, padaczkę, nawracające infekcje, refluks żołądkowo-przełykowy oraz zaparcia. Autorzy podkreślają, iż w przypadkach opóźnienia rozwoju psychoruchowego o niejasnej etiologii, i/lub bez cech dysmorfii, przeprowadzona powinna być diagnostyka oparta o badanie molekularne metodą mikromacierzy klinicznych.

A.U. Jędrzejewska
Katedra i Klinika Rehabilitacji Śląskiego Uniwersytetu
Medycznego w Katowicach
M. Szota
Katedra i Klinika Rehabilitacji Śląskiego Uniwersytetu
Medycznego w Katowicach
I. Dyner-Jama
Katedra i Klinika Rehabilitacji Śląskiego Uniwersytetu
Medycznego w Katowicach
J. Kukier
Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny nr 7, Górnośląskie Centrum Medyczne SUM
J. Durmała
Katedra i Klinika Rehabilitacji Śląskiego Uniwersytetu
Medycznego w Katowicach

Typy skrzywień kręgosłupa u dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym.

Słowa kluczowe: mózgowy porażenie dziecięce, ocena kliniczna i radiologiczna, typy skrzywień kręgosłupa. Wstęp Skrzywienia kręgosłupa są częstym problemem ortopedycznym u dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym (mpdz). Wg Lonstein'a i Akbarnia u dzieci z porażeniem czterokończynowym występują najczęściej skrzywienia jednołukowe typu C, natomiast u dzieci z mpdz chodzących występują skrzywienia dwułukowe typu S, podobne do wzorców skrzywień w skoliozach idiopatycznych. Cel Celem pracy jest ocena zależności między typem skrzywienia kręgosłupa a postacią mpdz. Materiał Zbadano 30 dzieci (14 dziewcząt i 16 chłopców) w wieku 4-18 lat, (śr.11,86), z różnymi postaciami mpdz, leczonych w Bytomskim Centrum Rehabilitacji oraz w Klinice Rehabilitacji w latach 2008-2012. Obustronne porażenie połowicze rozpoznano u 16 dzieci, obustronne porażenie kurczowe u 9 dzieci, porażenie połowicze u 4 dzieci i zespół mózdkowy u 1 dziecka. Metody: Klasyfikację mpdz oparto o podział Ingrama, wzorce skrzywień kręgosłupa u dzieci z mpdz podzielono wg Lonstein'a i Akbarnia. Pomiary krzywizn fizjologicznych i rotację kliniczną kręgosłupa wykonywano plurimetrem Rippstein'a i skoliometrem. Wielkość skrzywienia określano metodą Cobba. Wyniki: W badanej grupie 18 dzieci miało skoliozę jednołukową typu C, a 12 dwułukową typu S wg Akbarnia. Wśród dzieci z obustronnym porażeniem połowicznym skoliozę typu C miało 15 dzieci, a typu S 1 dziecko. Wszystkie dzieci z obustronnym porażeniem kurczowym miały skoliozę dwułukową typu S. W postaci z porażeniem połowicznym skoliozę typu C miało 2 i typu S 2 dzieci. Skoliozę typu C stwierdzono u 1 dziecka z zespołem mózdkowym. Wnioski 1. U dzieci niechodzących z obustronnym porażeniem połowicznym mpdz, dominowały skrzywienia kręgosłupa jednołukowe typu C. 2. U dzieci chodzących z obustronnym porażeniem kurczowym, najczęściej występowały skrzywienia dwułukowe typu S, piersiowe i lędźwiowe.

A. Jędrzejewska
Katedra i Klinika Rehabilitacji SUM w Katowicach
J. Rycaj
Oddział Kliniczny Wrodzonych Wad Serca i Kardiologii Dziecięcej SUM w Zabrze
A. Małecka
Poradnia Neurologiczna i Leczenia Padaczek w Bytomiu
M. Sosnowska
Oddział Rehabilitacji Leczniczej, SPSK nr 7 w Katowicach
M. Szota
Katedra i Klinika Rehabilitacji SUM w Katowicach
J. Durmała
Katedra i Klinika Rehabilitacji SUM w Katowicach

Nawracające incydenty udarów mózgu u nastolatka w przebiegu zespołu antyfosfolipidowego skojarzonego z zespołem Alagille'a.

Zespół Alagille'a jest zespołem wad wrodzonych dziedziczonym w sposób autosomalnie dominujący związanym z nieprawidłową ekspresją genu JAG1 zlokalizowanego na chromosomie 20. Charakteryzuje się występowaniem zaburzeń w obrębie wątroby, serca, nerek, trzustki, wzroku, kręgosłupa i gonad. Autorzy przedstawiają 18 letniego chłopca z rozpoznaniem w 2 r.ż. na podstawie objawów klinicznych (w tym cholestazy wewnątrzwątrobowej i zastawkowego zwężenia aorty) zespołem Alagille'a oraz współistniejącymi zaburzeniami odporności. Ponadto aktualnie u chłopca stwierdza się nadciśnienie tętnicze, jaskrę, zaburzenia pola widzenia, hipogonadyzm, hiperinsulinizm, zaburzenia gospodarki lipidowej i skoliozę. W związku z udarem niedokrwiennym, który miał miejsce w 14 r.ż. poszerzono diagnostykę kardiologiczną. Na podstawie MR serca rozpoznano miokardiopatię gąbczastą i włączono leczenie kwasem acetylosalicylowym. Kolejny udar niedokrwienny wystąpił w 16 r.ż. Mając na uwadze powtarzalne incydenty udarowości mózgowej wykonano diagnostykę w kierunku nadkrzepliwości. Badania laboratoryjne nie potwierdziły trombofilii, natomiast dodatnie przeciwciała antykardiolipidowe wskazywały na zespół antyfosfolipidowy. Rozpoczęto leczenie antykoagulacyjne. Do chwili obecnej nie obserwowano incydentów zatorowo-zakrzepowych, co wskazuje na skuteczność zastosowanej terapii.

J. Kazanecka
Oddział Pediatrii i Alergologii Szpitala Specjalistycznego w Jaśle
E. Czyżyk
Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego nr2 w Rzeszowie
B. Baranowska
Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego nr2 w Rzeszowie
J. Pelc
Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego nr2 w Rzeszowie

Przebieg kliniczny zespołu Rasmussena u dwojga dzieci – odmienne podejście terapeutyczne.

Zespół Rasmussena (ZR) to rzadko występująca choroba immunologiczna powodująca zapalenie mózgu. Przewlekły proces zapalny prowadzi do postępującego zaniku jednej (wyjątkowo rzadko obu) półkuli mózgu, co przejawia się występowaniem opornych na leczenie drgawek o zróżnicowanej morfologii obejmujących różne okolice jednej połowy ciała, często występujących pod postacią napadów częściowych ciągłych. Wraz z postępem choroby dochodzi do wystąpienia niedowładu połowiczego oraz regresu rozwoju umysłowego. Napady padaczkowe w ZR nie poddają się leczeniu lekami p/padaczkowymi. W wielu przypadkach leczeniem z wyboru jest hemisferektomia. Zabieg ten skutecznie eliminuje drgawki, ale pozostawia trwałe ubytki neurologiczne (połowiczy niedowład spastyczny czasem z utratą funkcji ręki, deficyty mowy, niedowidzenie poło-

wicze). Postępy ostatnich lat w rozumieniu powstawania i przebiegu ZR stworzyły podstawy do podjęcia prób zastosowania leków immunomodulujących w leczeniu tej choroby. Prezentujemy dwa przypadki ZR u 13-letnich pacjentów chorujących od 3r.ż. U chłopca po przebytej w 6 r.ż hemisferektomii ustąpiły napady padaczkowe, utrzymuje się niedowład połowiczny i niepełnosprawność intelektualna w stopniu umiarkowanym. Natomiast u dziewczynki odstąpiono od zabiegu operacyjnego, wdrożono leczenie immunomodulujące (Immunoglobuliny na zmianę z Solu-Medrolem) z dobrym efektem. Uzyskano lepszą kontrolę napadów i poprawę funkcjonowania dziecka. Wnioski: Mimo iż hemisferektomia pozostaje uznaną metodą leczenia ZR to leczenie immunomodulujące daje nadzieję na zmniejszenie nasilenia napadów, złagodzenie przebiegu choroby i zmniejszenie ryzyka trwałych deficytów neurologicznych.

J. Kazanecka

Oddział Pediatrii Szpitala Specjalistycznego w Jaśle

E. Czyżyk

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego nr2 w Rzeszowie

A. Orłowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego nr2 w Rzeszowie

E. Głodek-Brzozowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego nr2 w Rzeszowie

Rodziny niedobór biotynidazy - ciężka manifestacja kliniczna częściowego niedoboru enzymu.

Niedobór biotynidazy (NB)- enzymu uczestniczącego w przemianach biotyny jest chorobą uwarunkowaną genetycznie o dziedziczeniu AR. Prezentacja objawów zależy od ciężkości defektu enzymatycznego. Głęboki NB (<10% prawidłowej aktywności enzymu) manifestuje się zwykle między 3-6 m.ż. zaburzeniami skórными (wysypki o różnej morfologii, łysienie), neurologicznymi (napady miokloniczne, hipotonia, zahamowanie rozwoju psychoruchowego, niedosłuch), zanikiem nn. wzrokowych, chrypką. Niedobór częściowy(10-30% aktywności) zwykle przebiega bezobjawowo lub ujawnia się u dzieci starszych (także młodzieży) łagodnie przebiegającym osłabieniem kończyn, niedosłuchem, zanikiem nn. wzrokowych. U 2,5-letniego chłopca, dotychczas zdrowego, wystąpiły zaburzenia równowagi i osłabienie kk. prawych o zmiennym nasileniu, spowolnienie, chrypka i stridor krtaniowy. Po kilkunastu dniach nastąpiło dramatyczne pogorszenie funkcji psychoruchowych, pogłębienie niedowładu prawostronnego i zaburzeń równowagi. Wyniki badań neuroobrazowych (MR i TK mózgowia, MR kr. szyjnego i piersiowego) były prawidłowe. Z odchyżeń od normy w badaniach laboratoryjnych stwierdzono jedynie wysoki poziom kw. mlekowego w PMR. Przesiewowe badanie metaboliczne suchej kropli krwi metodą TANDEM MS wykazało podwyższony poziom C5-OH, a badanie moczu metodą GC/MS - wysoki

poziom kwasu 3-hydroksyzowalerianowego. Badaniem jakościowym suchej kropli krwi, a następnie ilościowym oznaczeniem biotynidazy w surowicy potwierdzono częściowy niedobór tego enzymu. Chłopca przekazano do Kliniki Chorób Metabolicznych IP-CZD w Warszawie. Badanie rodziny chłopca pozwoliło na ustalenie rozpoznania częściowego NB również u dwójki starszego, bezobjawowego do tej pory, rodzeństwa chłopca. Po włączeniu leczenia biotyną obserwowano szybkie wycofywanie się objawów i poprawę funkcji psychomotorycznych. Obecnie po 3 latach leczenia u chłopca występują dyskretne zaburzenia równowagi - poza tym rozwój przebiega prawidłowo.

IA. Kopyta

Katedra i Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego

Krytyczny przegląd znaczenia genetycznych czynników ryzyka udaru niedokrwiennego mózgu u dzieci i dorosłych

Częstość występowania udaru niedokrwiennego mózgu u dzieci jest szacowana na około 2-13 zachorowań na 100 000 dzieci w ciągu roku; w porównaniu z populacją dorosłych jest to częstość nawet stukrotnie mniejsza. Skutki przebiecia ostrego niedokrwienia mózgu u dziecka są poważne, dominują zaburzenia ruchowe oraz napady padaczkowe (do 50% dzieci po przebytych udarach niedokrwiennymi), nawrót udaru u 20% dzieci, zgon(10%). Znajomość czynników ryzyka udaru niedokrwiennego mózgu u dzieci, jakkolwiek na przestrzeni ubiegłych lat istotnie się poprawiła, nadal jest niepełna. Najczęściej diagnozowane czynniki ryzyka udaru niedokrwiennego mózgu u dzieci to arteriopatie naczyń mózgowych (FCA, focal cerebral arteriopathy of childhood), wrodzone i nabyte choroby serca, infekcje, urazy oraz zaburzenia metaboliczne oraz genetycznie uwarunkowana tendencja do zakrzepicy. Występowanie stanów sprzyjających zakrzepicy naczyń mózgowych w populacji dziecięcej z udarem niedokrwiennym oceniane jest na około 20-50%. Autorka prezentuje przegląd aktualnego piśmiennictwa omawiającego znaczenie poszczególnych genetycznych czynników ryzyka udaru niedokrwiennego mózgu u dzieci ze szczególnym uwzględnieniem polimorfizmów genów czynnika II, V, VII, XIII, reduktazy metylenetetrahydrofolianowej, fibrynogenu oraz lipoproteiny(a). Dokonuje także zestawienia znaczenia wymienionych czynników w populacji dorosłych dotkniętych ostrym niedokrwieniem mózgu. Jakkolwiek publikacje naukowe ostatnich lat wskazują na znaczenie wspomnianych polimorfizmów genowych w etiopatogenezie udaru niedokrwiennego mózgu, jednak z uwagi na niejednorodność badanych grup pacjentów wyniki tych badań pozostają niejednoznaczne.

IA. Kopyta

Katedra i Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

I. Maruniak-Chudek

Klinika Intensywnej Terapii i Patologii Noworodka, Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka, Katowice

A. Balcerzyk

Katedra Biochemii i Genetyki Klinicznej, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

I. Żak

Katedra Biochemii i Genetyki Klinicznej, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

Z. Olczak

Zakład Diagnostyki Obrazowej, Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka, Katowice

J. Pilch

Katedra i Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego

Udar noworodkowy- zróżnicowany obraz kliniczny, wieloczynnikowe uwarunkowanie, późne rozpoznanie

Udar noworodkowy to incydent niedokrwienia OUN w okresie życia płodowego oraz pozalonowego do 28 doby życia; według różnych autorów można wyróżnić udar płodowy (14Hbd do urodzenia się dziecka) oraz okołoporodowy (dokonany pomiędzy 28Hbd a 28 dobą po urodzeniu). Częstość występowania udaru noworodkowego jest określana jako 4/1000 noworodków donoszonych. W etiopatogenezie udaru noworodkowego podkreślana jest rola czynników wrodzonych, tj. wrodzonych wad serca i stanów sprzyjających zakrzepicy. Celem pracy jest analiza przebiegu klinicznego oraz wybranych czynników ryzyka u czworga dzieci z rozpoznaniem udaru noworodkowego. Badaniem objęto czworo dzieci z rozpoznaniem udaru noworodkowego. U dwojga dzieci rozpoznanie udaru noworodkowego postawiono w wieku 6 miesięcy, kiedy to zauważono cechy niedowładu połowiczego. Wstępne rozpoznanie ustalono na podstawie wyniku USG głowy, a potwierdzenie - po wykonaniu badania metoda rezonansu magnetycznego wraz z fazą naczyniową. Kolejne dziecko to chłopiec aktualnie 3 letni prezentujący niedowład połowiczy lewostronny, u którego w 3 dobie życia przeprowadzono rutynowe USG głowy stwierdzając zmiany malacyjne w obrębie prawej półkuli mózgu Ostatnia pacjentka to dziewczynka aktualnie 2 letnia urodzona w 35Hbd, ze zmianami martwiczymi w obrębie prawej kończyny górnej. Badania naczyniowe metodą rezonansu magnetycznego wykazały zakrzepicę w obrębie tętnicy pachowej prawej oraz MCA prawej i ognisko niedokrwienne w obrębie prawej półkuli mózgu. Leczenie p/zakrzepowe pozwoliło doprowadzić do rekanalizacji tętnic objętych zakrzepicą. Wśród czynników ryzyka stwierdzono deficyt białka C, mutację czynnika V Leidena oraz homozygotyczność TT w zakresie MTHFR. Udary niedokrwienne mózgu przebyte w okresie płodowym mogą pozostawać bezobjawowe w okresie noworodkowym, a tym samym zapewne pozostają niewykryte. Wprowadzenie badania USG głowy, jako rutynowego w oddziałach neonatologicznych pozwoliłoby na wczesne wykrycie tej patologii.

I. Kopyta

Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego SUM Katowice

J. Pietruszewski

Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego SUM Katowice

E. Emich-Widera

Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego SUM Katowice

J. Pilch

Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego SUM Katowice

M. Janas-Kozik

Oddział Kliniczny Psychiatrii i Psychoterapii Wieku Rozwojowego, SUM Katowice,

Trudności diagnostyczne i terapeutyczne w limbicznym zapaleniu mózgu u dzieci

Limbiczne zapalenie mózgu - limbic encephalitis (LE), jest stanem zapalnym ośrodkowego układu nerwowego, charakteryzującym się triadą objawów: uszkodzenie pamięci świeżej, zaburzenia afektywne, napady padaczkowe z płata skroniowego. Procesem chorobowym zajęte są struktury układu limbicznego w wyniku obecności przeciwciał antyneuronalnych. Choroba może przebiegać pod postacią zespołu paraneoplastycznego lub mieć podłoże autoimmunologiczne bądź wirusowe. Większość udokumentowanych przypadków limbicznego zapalenia mózgu rozpoznano u osób dorosłych, a najczęściej w przebiegu zespołu paraneoplastycznego. Choroba sporadycznie opisywana jest u dzieci, przebieg jest różnorodny, a rokowanie trudne do oceny. Autorzy przedstawiają trudności diagnostyczne i terapeutyczne u trójki dzieci: 10-letniego chłopca oraz dwóch dziewczynek w wieku 11 i 14 lat, u których rozpoznano limbiczne zapalenie mózgu. Pierwszymi objawami były ilościowe zaburzenia świadomości, do których dołączyły się napady padaczkowe oraz zaburzenia pamięci z utratą kontaktu werbalnego. U chłopca dodatkowo występowały narastające zaburzenia afektywne oraz długo utrzymująca się dysfagia wymagająca odżywiania parenteralnego. Tylko u jednej z pacjentek stwierdzono miernie podwyższoną cytozę w PMR. Obraz MR mózgu był początkowo prawidłowy, a następnie wykazywał niewielkiego stopnia poszerzenie przestrzeni przymózgowych; nie stwierdzano patologicznych sygnałów z zakresu układu limbicznego. Przeprowadzono diagnostykę w celu wykluczenia obecności procesu nowotworowego. Terapia Acyklowirem i cefalosporynami nie przyniosły rezultatów. Podejrzewane autoimmunologiczne tło choroby potwierdziły badania w kierunku przeciwciał antyneuronalnych (anty-MDA i anty-LG11). U chorych stosowano sterydoterapię oraz dożylną podaż immunoglobulin jak również kompleksową rehabilitację uzyskując powolną poprawę.

I. Kopyta

Katedra i Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego

J. Sordyl

Studenckie Towarzystwo Naukowe przy Katedrze i Klinice Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego

R. Sordyl

Studenckie Towarzystwo Naukowe przy Katedrze i Klinice Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego

M. Mandera

Oddział Neurochirurgii Dziecięcej, Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka

Charakterystyka kliniczna guzów śródrzeniowych u dzieci

Wstęp Śródrzeniowe guzy rdzenia (ang. Intramedullary spinal cord tumors, ISCTs) występują bardzo rzadko wśród pacjentów pediatrycznych. Najczęściej występujące objawy chorobowe to osłabienie siły mięśniowej oraz zaburzenia czucia, niecharakterystyczne dla tej jednostki chorobowej i występujące także w takich schorzeniach jak ostre poprzeczne zapalenie rdzenia kręgowego oraz stwardnienie rozsiane. Wczesne rozpoznanie warunkuje właściwe leczenie oraz dobre rokowanie. Cel Charakterystyka kliniczna oraz odległe skutki leczenia dzieci z ISCTs. Metodyka: Analiza retrospektywna przebiegu choroby u 23 dzieci z ISCTs, w tym 8 chłopców oraz 5 dziewczynek w wieku 1,5-18 lat (średni wiek pacjentów 10,33lat). Wyniki: Najczęstsza lokalizacja guzów rdzenia kręgowego w badanej grupie pacjentów to odcinek piersiowy, natomiast lokalizacja szyjna oraz lędźwiowa występowały rzadziej. Zwykle conajmniej dwa odcinki rdzenia kręgowego były objęte patologią, średnio było to 4,95odcinka. Guz został usunięty totalnie u 8 pacjentów, resekcji subtotalnej dokonano u 12 dzieci, a resekcji częściowej u kolejnych trojga. Reperacja był niezbędna u 6 dzieci. Najczęstszy obraz histopatologiczny resekowanej patologicznej tkanki to gwiaździatek (astrocytoma pilocyticum/ fibrillary) - 12 dzieci oraz wyściółczak – 5 dzieci. Współistniejąca syringomielia dotyczyła 4 dzieci. Wnioski: W analizowanej grupie pacjentów pediatrycznych guzy rdzenia kręgowego występowały w różnym wieku i zwykle dotyczył kilku segmentów rdzenia. Najczęściej obserwowanymi guzami były glejaki.

S. Krocza

Katedra Neurologii Dzieci i Młodzieży UJ CM

Wzrokowe potencjały wywołane w diagnostyce stwardnienia rozsianego

Stwardnienie rozsiane (SM) jest przewlekłą, zapalną, demielinizacyjną i autoimmunologiczną chorobą centralnego układu nerwowego, na którą chorują najczęściej osoby młode. Szczyt zachorowalności występuje między 20. a 40. rokiem życia. SM jest jedną z najczęstszych przyczyn niepełnosprawności u osób młodych W chorobie tej może występować wiele objawów, najczęściej są to

zaburzenia ruchowe, czuciowe, mózdkowe, zaburzenia widzenia, zaburzenia autonomiczne, zespoły bólowe oraz objawy psychiatryczne. Celem pracy była ocena przydatności wzrokowych potencjałów wywołanych w diagnostyce uzupełniającej pacjentów, u których na podstawie badań klinicznych, laboratoryjnych i neuroobrazowych rozpoznano zgodnie z kryteriami Posera klinicznie pewne stwardnienie rozsiane. Materiał i metody. Badaniem zostało objętych 22 pacjentów z rozpoznaną zgodnie z kryteriami McDonalda postacią rzutowo-remitującą SM. Rozpoznanie ustalono w oparciu o dane kliniczne, wyniki badań neuroobrazowych (MR) i płynu mózgowo rdzeniowego. 14 z nich w wieku $16,11 \pm 1,07$ lat przebyło pozagalkowe zapalenie nerwu wzrokowego. U 8 pacjentów w wieku $16,11 \pm 1,63$ lat SM wystąpiły inne objawy kliniczne. Badania neurofizjologiczne egzogennych potencjałów wzrokowych wywołanych zostały zgodnie z zaleceniami Międzynarodowego Towarzystwa Neurofizjologii Klinicznej. Ich wyniki porównano w zakresie własnymi normami pracownianymi. Wyniki. W zakresie wzrokowych potencjałów zmiany stwierdzono u 20/22 pacjentów (w tym u wszystkich z pozagalkowym zapaleniem nerwu wzrokowego) i najczęściej były to wydłużenie latencji końcowej i/lub zmniejszenie amplitudy załamka P100. Największe nieprawidłowości w tym zakresie rejestrowano u pacjentów po przebytym pozagalkowym zapaleniu nerwu wzrokowego. Uśrednione latencje N75, P100 i N135 były u nich znacznie wydłużone, a amplitudy tych załamków niższe od normy. Podobne, chociaż mniej nasilone zmiany obserwowano w grupie bez pozagalkowego zapalenia nerwu wzrokowego. Spostrzeżenia: Wzrokowe potencjały wywołane stanowią użyteczną metodę neurofizjologiczną w diagnostyce uzupełniającej SM, oraz w diagnostyce klinicznie niemych ognisk tej choroby.

E. Łobodzińska-Młynarczyk

Oddział Neurologii Dziecięcej Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego (WSSD)

W. Kopala

Oddział Otolaryngologii Dziecięcej Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego w Olsztynie

J. Morski

Oddział Neurologii Dziecięcej Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego (WSSD)

A. Melnyk

Oddział Neurologii Dziecięcej Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego (WSSD)

Ocena stopnia uszkodzenia funkcji nerwu twarzowego w obwodowym porażeniu u dzieci w zależności od przyczyny, rola neuroboreliozy w etiologii

Streszczenie Wstęp: Objawy obwodowego porażenia nerwu twarzowego występują u pacjentów w każdym wieku. Najczęstszą przyczyną jednostronnego uszkodzenia nerwu twarzowego jest idiopatyczne porażenie typu Bella. Aktualnie wydaje się, że i te przypadki związane są z etiologią wirusową. Cel pracy: Celem pracy była ocena stopnia uszko-

dzenia nerwu twarzowego w zależności od przypuszczalnej przyczyny, ze szczególnym uwzględnieniem przypadków z podwyższonym mianem w surowicy krwi przeciwciał przeciw *Borrelia burgdorferii*. Materiał i metoda: W okresie od stycznia 2012 do kwietnia 2013 roku w Oddziale Neurologii Dziecięcej Wojewódzkiego Specjalistycznego Szpitala Dziecięcego w Olsztynie przebadano 50 pacjentów z objawami obwodowego porażenia nerwu twarzowego. Funkcję nerwu twarzowego określano w opracowanej przez autorów trzystopniowej skali. U wszystkich pacjentów wykonano pełne badanie neurologiczne. Wykonano również badania laboratoryjne poziomu specyficznych dla boreliozy z *Lym* przeciwciał z klasy IgG i IgM w surowicy krwi i w płynie mózgowo-rdzeniowym. Wyniki: W badanej grupie u 11 pacjentów stwierdzono występowanie w surowicy krwi podwyższonego poziomu przeciwciał specyficznych dla boreliozy. Analiza wskazuje, że stopień uszkodzenia nerwu twarzowego w grupie z boreliozą był znacznie cięższy, a odsetek porażań w stopniu lekkim był znacznie wyższy w grupie pacjentów bez potwierdzonej boreliozy. Omówienie: Wśród czynników infekcyjnych obwodowego porażenia nerwu twarzowego należy podkreślić rolę zakażenia *Borrelia burgdorferii*. W tych przypadkach występują najprawdopodobniej dwa mechanizmy prowadzące do powstania neuropatii obwodowych. Pierwszy wynika z bezpośredniej interakcji krętka z komórką nerwową, a drugi związany jest z pobudzeniem odpowiedzi immunologicznej przeciwko tym patogenom. Istotnym wydaje się fakt, że u pacjentów ze stwierdzoną boreliozą stopień uszkodzenia nerwu twarzowego był znacznie głębszy.

A. Orłowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Woj. Nr2 im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie

E. Czyżyk

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Woj. Nr2 im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie

B. Baranowska

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego Nr2 im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie

B. Korczowski

Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego Nr2 im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie

P. Bar

Zakład Patomorfologii Szpitala Wojewódzkiego Nr2 im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie

Neuropatia trójdzielnna jako prawdopodobny objaw nierozpoznanej celiakii

Nierozpoznana lub nieleczona celiakia może być przyczyną objawów neurologicznych takich jak: depresja, schizofrenia, zaburzenia nastroju, snu, autyzm, bóle głowy, napady

padaczkowe, ataksja, neuropatia czy miopatia. Przyczyna występowania zaburzeń psychicznych i neurologicznych w celiakii nie jest poznana, być może znaczenie ma zwiększona przepuszczalność błony śluzowej jelit dla toksycznych substancji, niedobór kwasu foliowego i innych witamin: B6, B12, E, czy uszkodzenie naczyń mózgowych. Przedstawiamy 15-letnią dziewczynkę z otyłością, bez żadnych dolegliwości ze strony przewodu pokarmowego, u której nagle wystąpiły ból głowy połowiczny lewostronny i parestezje policzka lewego. W MR głowy nadnamiotowo stwierdzono u niej pojedyncze drobne ogniska o niejednoznacznym charakterze - naczyniopochodnym lub demielinizacyjnym. W rozpoznaniu różnicowym brano pod uwagę choroby układowe, naczyniowe, infekcje, stwardnienie rozsiane, zaburzenia zatorowo-zakrzepowe. Badanie PMR, MR rdzenia kręgowego w odcinku szyjnym oraz wzrokowe potencjały wywołane były prawidłowe. Wykluczono również malformacje naczyniowe OUN, patologię układu sercowo-naczyniowego, zaburzenia układu krzepnięcia, zakażenia. Nie wykryto p.ciał przeciwjądrowych ANA, p/kardiolipinie, p/beta 2-glikoproteinie oraz przeciwtarczycowych. Ponieważ w surowicy krwi stwierdzono wysokie miano przeciwciał przeciw endomysium i analogowi gliadyny wykonano gastroskopię, która ujawniła zaawansowane zmiany zanikowe typowe dla celiakii. W leczeniu zastosowano pulsy Solu-Medrolu oraz wdrożono dietę bezglutenową uzyskując ustąpienie dolegliwości. Analiza obrazu klinicznego nasuwa pytania: 1. Czy istnieje związek pomiędzy celiakią, a zmianami ogniskowymi stwierdzonymi w badaniu MR? 2. Czy dolegliwości pacjentki wynikały z nieleczonej choroby trzewnej? Ostateczna odpowiedź na te pytania wymaga dalszej długofalowej obserwacji. WNIO-SKI: U pacjentów z zaburzeniami neuropsychiatrycznymi należy rozważyć badania przesiewowe w kierunku celiakii.

J. Paprocka

Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

E. Jamroz

Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

M. Kijonka

Zakład Fizyki Medycznej, Instytut Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie, Oddział Gliwice

M. Sokół

Zakład Fizyki Medycznej, Instytut Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie, Oddział Gliwice

M. Pęcka

Inżynieria biomedyczna, Wydział Automatyki, Elektroniki i Informatyki, Politechnika Śląska, Gliwice

Melatonina w zespole Angelmana

Zespół Angelmana (ZA) jest schorzeniem neurodegeneracyjnym, opisanym po raz pierwszy w 1965 roku. Choroba ta pojawia się z częstością 1/10 000 do 1/40 000. Melatonina jako neurohormon jest syntetyzowanym w szyszynce,

odpowiada między innymi za regulację dobowego rytmu snu i czuwania. Cel pracy: Ocena dobowej sekrecji melatoniny u dzieci z zespołem Angelmana (ZA) w porównaniu do grupy odniesienia (GO). Pacjenci i metoda: Grupa badana obejmowała 8 pacjentów z ZA, GO stanowiło 33 pacjentów. Poziom melatoniny był oznaczany za pomocą metody radioimmunologicznej. Próbkę krwi pobierano co 3 godziny. Do oceny dobowego rytmu wydzielania melatoniny dla każdego pacjenta zastosowano estymację nieliniową metodą najmniejszych kwadratów. W estymacji parametrów opisujących dobową sekrecję melatoniny wybrano iteracyjny algorytm Levenberg-Marquardta. Z powodu braku spełnienia założeń dla testów parametrycznych przeprowadzono analizę korelacji rangowej Spearmana. Do porównania badanych grup użyto testu U Manna-Whitneya-Wilcoxon. Wyniki: W analizie korelacji dla GO uzyskano umiarkowaną ujemną korelację amplitudy wyrzutu i maksymalnego stężenia melatoniny z wiekiem. W grupie tej zauważono również dodatnią korelację przesunięcia fazowego wydzielania melatoniny z wiekiem. W przypadku dzieci z ZA otrzymane korelacje nie były istotne statystycznie. Porównanie dobowych rytmów wydzielania melatoniny pacjentów z ZA i GO wykazały dłuższy czas snu i wyższe wartości przesunięcia fazowego wydzielania melatoniny w grupie z ZA. Testy statystyczne wykazały, że za różnice statystyczne pomiędzy dziećmi z ZA a GO odpowiada obecność napadów padaczkowych w grupie ZA. Wnioski: W grupie dzieci z ZA zauważono również istotne zaburzenia dobowej sekrecji melatoniny, które korelowały z obecnością napadów padaczkowych w tej grupie.

J. Pilch

Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice, Polska

B. Szwed-Białożył

Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego SUM Katowice

A. Ohlenbusch

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Abteilung Neuropädiatrie, Universitätsmedizin Göttingen, Germany

H. Rosewich

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Abteilung Neuropädiatrie, Universitätsmedizin Göttingen, Germany

E. Emich-Widera

Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego SUM Katowice

Dylematy diagnostyczne i terapeutyczne u pacjenta z naprzemienną hemiplegią dziecięcą

Autorzy przedstawiają kilkuletnią obserwację obecnie 19-letniego pacjenta, u którego od 15 mies.ż. występują naprzemiennie niedowłady połowicze. Od okresu niemowlęcego stwierdzane jest obniżone napięcie mięśniowe. Objawy niedowładów występują 2-3 razy w miesiącu, trwają różnie, czasem do kilku dni, niekiedy z towarzyszącymi bólami głowy. W szerokiej diagnostyce nie określono

przyczyny dolegliwości. Wykluczono zmiany organiczne oraz naczyniowe mózgu, szereg zaburzeń metabolicznych. W 14 r.ż. pojawiły się sporadyczne 2-3 min napady częściowe wtórnie uogólniające się zakończone krótkim snem ponapadowym. W zapisie EEG w czuwaniu nie stwierdzono nieprawidłowości, a we śnie ujawniły się zmiany napadowe zlokalizowane z okresowym uogólnieniem, o niewielkim nasileniu. Nie podjęto decyzji o leczeniu przeciwpadaczkowym, rozpoznano naprzemienną hemiplegię dziecięcą. Stany napadowe ustąpiły. Naprzemienna hemiplegia dziecięca (NHD) jest rzadką chorobą układu nerwowego ujawniającą się w pierwszych 18 miesiącach życia, w której występują epizody niedowładów połowicznych lub obustronnych, utrzymujących się od kilku minut do kilku dni. U chorych stwierdza się zaburzenia pozapiramidowe pod postacią dystonii lub choreoatetozę, ataksję, zaburzenia czynności mięśni okoruchowych oraz postępującą niepełnosprawność intelektualną. Choroba dziedziczy się jako cecha autosomalna dominująca. W 2012 roku wykryto, że przyczyną objawów są mutacje w genie dla podjednostki alfa-3 pompy sodowo-potasowej (ATP1A3). Badania genetyczne u pacjenta potwierdziły obecność mutacji w tym genie. Mutacje genu są również przyczyną jednej z postaci dystonii o wczesnym początku (DYT12) dystonia-parkinsonizm. U chorych z NHD i DYT12 oraz mutacją genu ATP1A3 obserwuje się ciągłe spektrum objawów klinicznych.

AJ. Potrykus

Klinika Neurologii Rozwojowej - Gdański Uniwersytet Medyczny - Gdańsk

E. Pilarska (prelegent)

Klinika Neurologii Rozwojowej - Gdański Uniwersytet Medyczny - Gdańsk

Rola zaopatrzenia organizmu w witaminę D i jej wpływ na bóle głowy u dzieci i młodzieży.

Wstęp i cel pracy Niewiele jest badań pokazujących wpływ cholekalcyferolu (witaminy D) na bóle głowy, mimo coraz większej ilości dowodów pokazujących jego wpływ na mózg oraz świadomość rozpowszechnionych niedoborów witaminy D. Celem tego badania jest weryfikacja czy suplementacja witaminy D zmniejsza natężenie lub częstość bólów głowy oraz ocenić skuteczność dawek rekomendowanych przez ekspertów. Materiał i metodyka Dzieci i młodzież, ze zdiagnozowaną migreną i/lub bólami głowy typu napięciowego, bez współistniejących chorób neurologicznych, zostały przebadane pod kątem aktualnego poziomu witaminy D w surowicy krwi (25OHD=25-hydroxycholekalcyferol) po otrzymaniu pisemnej zgody rodzica na udział w badaniu. Rodzice otrzymali receptę na witaminę D3 w formie kropli doustnych. Zalecono odpowiednie dawki w zależności od poziomu 25OHD, określone następująco: poniżej 10 ng/mL – dawka 5000 IU/dzień, 10-20 ng/mL – 2000 IU/dzień, 20-30 ng/mL 1000 IU/dzień. W przypadku poziomu uważanego za optymalny, tj. >30 ng/mL zalecana dawka wynosi 500 IU/dzień. Poziom 25OHD został skon-

trólowany po 3 oraz 6 miesiącach, dodatkowo po 1 miesiącu jeżeli podawano 5000 IU/dzień. Każdy pacjent został poproszony o prowadzenie dzienniczka bólów głowy przez okres trwania badania – 6 miesięcy. Wyniki Badanie trwa. Z 35 przebadanych pacjentów, 25 miało poziom 25OHD poniżej 20 ng/mL, u żadnego pacjent w czasie pierwszego badania nie zaobserwowano poziomu > 30 ng/mL. Po 1-3 miesiącach stosowania leku część pacjentów deklaruje redukcję natężenia bólów głowy. W niektórych przypadkach podawane dawki nie są wystarczające do osiągnięciażądanego podniesienia poziomu 25OHD w surowicy krwi. Wnioski Potrzebne są dalsze badania oceniające wpływ suplementacji witaminy D na bóle głowy u dzieci i młodzieży.

M. Starczewska
Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego
w Poznaniu
B. Steinborn
Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego
w Poznaniu

Wpływ metody prowokacji placebo w badaniach wideo EEG na występowanie psychogennych napadów niepadaczkowych u dzieci i młodzieży.

Wprowadzenie: Napady psychogenne niepadaczkowe są jednym z częstszych zespołów chorobowych u dzieci i młodzieży. Ich duża liczba wpływa negatywnie na jakość życia młodego człowieka i powoduje znaczące ograniczenia w jego funkcjonowaniu bio-psycho-społecznym. Cel: Celem pracy jest ocena wpływu stosowania placebo w badaniach wideo EEG na występowanie stanów napadowych psychogennych u dzieci i młodzieży. Materiał i metoda: Obserwacją zostali objęci pacjenci przyjmowani do Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego w celu diagnostyki stanów napadowych. Grupa badana to 400 pacjentów, w wieku 9-18 lat, obojga płci przebadana w latach 2009-2012. Wykonano u nich badanie wideo EEG z hiperwentylacją i fotostymulacją z zastosowaniem metody prowokacji przy pomocy placebo oraz niekiedy z zastosowaniem testu trudnych pytań (w celu sprowokowania napadu psychogenego). Badania były przeprowadzone u pacjentów hospitalizowanych w Klinice na aparatach do badań EEG (firmy Elmiko, Grass, Bio-logic) w Katedrze i Klinice Neurologii Wieku Rozwojowego. Metoda prowokacji przy pomocy placebo była poprzedzona sugestią, że podany lek zagranicznego pochodzenia zawsze wywołuje napady. Wyniki: Na podstawie przebadanej grupy pacjentów można stwierdzić, że napady psychogenne występują u dzieci i młodzieży powyżej 9 roku życia, częściej u dziewcząt. Spośród przebadanych dzieci po prowokacji placebo najczęściej zgłaszane to: bóle i zawroty głowy, drżenia, złe samopoczucie, drętwienia, omdlenia, bezruch, brak kontaktu oraz mdłości. U większości dzieci u których próba placebo okazała się dodatnia miała zapis czynności bioelektrycznej mózgu w granicach normy. Wnioski: Metoda placebo okazała się przydatna i praktyczna a przy tym nieszkodliwa w diagnostyce stanów napadowych u dzieci leczonych w tutejszej Klinice.

M. Starczewska
Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego
w Poznaniu
A. Winczewska- Wiktor
Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego
w Poznaniu
B. Steinborn
Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego
w Poznaniu

Prawidłowe i skrajne wrzeciona snu u dzieci i młodzieży.

Wstęp Badaniem, które przybliży obraz snu jest zapis czynności bioelektrycznej mózgu- EEG. Ocenie podlega podstawowa czynność we śnie wyrażona przez prawidłowe elementy zapisu snu to znaczy fale ostre wierzchołkowe, wrzeciona snu oraz kompleksy K, jak również elementy patologiczne rejestrowane na jej tle. Wrzeciona snu (ang. Sleep spindle) są charakterystycznym elementem drugiego stadium snu NREM. W zależności od wieku mogą przybierać różną formę. Najczęściej są to salwy o częstotliwości 11-15 Hz, zazwyczaj o różnej topografii, lecz o wyższej amplitudzie w okolicach centralnych głowy. Amplituda bywa zmienna, najczęściej poniżej 50 uV u dorosłych. Tak zwane skrajne wrzeciona snu są nieprawidłowościami, występującymi u niemowląt i dzieci. Cel Celem projektu było porównanie i wykazanie ewentualnych różnic w obrazie wrzecion snu u chorych z rozpoznaną padaczką i bez padaczki, w czasie leczenia lekami przeciwpadaczkowymi i bez leczenia. Materiał i metody W projekcie wzięło udział 71 pacjentów diagnozowanych w Katedrze i Klinice Neurologii Wieku Rozwojowego Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu w latach 2011-2012. Wszyscy pacjenci mieli wykonane badanie elektroencefalograficzne we śnie. Wyniki Z grupy przebadanej (71 pacjentów) najwięcej odchyień we śnie zarejestrowano u pacjentów leczonych kwasem walproinowym (20 pacjentów) w postaci uogólnionych wylądowań napadowych. Wnioski 1. Przeprowadzone badania wskazują na zróżnicowany obraz zapisów EEG i wrzecion snu dzieci z padaczką. 2. Prace związane z oceną wrzecion snu na większej liczbie pacjentów miałyby na celu ocenę skrajnych wrzecion snu u dzieci i młodzieży z padaczką oraz bez padaczki i wykazanie ewentualnych różnic w zależności od stosowanej terapii oraz etiologii padaczki.

S. Wątróbska
Poradnia Neurologiczna Dziecięca Szpital Wojewódzki Nr 2 im.Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie
A. Orłowska
Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego im.Św.Jadwigi Królowej w Rzeszowie

E. Czyżyk
Kliniczny Oddział Pediatrii z Pododdziałem Neurologii
dziecięcej im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie

Doświadczenia w leczeniu SM u dzieci i młodzieży
w województwie podkarpackim w latach 2002-2013 r.

SM jest jedną z najczęstszych spośród pierwotnych chorób OUN. Zachorowania u dzieci i młodzieży poniżej 16 roku życia stanowią 2,7-4,4% wszystkich zachorowań. Celem pracy była analiza obrazu klinicznego, wyników badań dodatkowych i leczenia pacjentów, u których w latach 2002-2013 rozpoznano SM. Autorzy analizują 18 pacjentów hospitalizowanych i leczonych ambulatoryjnie w tym okresie w Pododdziale Neurologii Dziecięcej i Poradni Neurologicznej Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego Nr 2 w Rzeszowie. Omawiają odmienność obrazu chorobowego u dzieci oraz podejmowane interwencje terapeutyczne (m.in. leczenie interferonem, immunoglobulinami). Wyniki: u wszystkich pacjentów stosowano leczenie rzutów choroby i terapie modyfikujące przebieg choroby uzyskując wyniki porównywalne do innych autorów. Wnioski: u pacjentów z SM należy przeprowadzić bardzo wnikliwą diagnostykę i diagnostykę różnicową, a następnie wcześniej włączyć terapię modyfikującą przebieg choroby, aby nie dopuścić do powstania i narastania niepełnosprawności.

AWW. WINCZEWSKA-WIKTOR
KATEDRA I KLINIKA NEUROLOGII WIEKU ROZWOJOWEGO -POZNAŃ
KK. KUPCZYK
KATEDRA I KLINIKA NEUROLOGII WIEKU ROZWOJOWEGO-POZNAŃ
PK. KOMASIŃSKA (prelegent)
STUDENCKIE KOŁO NAUKOWE NEUROLOGII
WIEKU ROZWOJOWEGO-POZNAŃ
BD. DRECKA
Studenckie Koło Naukowe Neurologii Wieku Rozwojowego -Poznań
BS. Steinborn
Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego -Poznań

Dystonia uogólniona-neurologiczna manifestacja hiperhomocysteinemii

Tytuł: Dystonia uogólniona – neurologiczna manifestacja hiperhomocysteinemii Autorzy: Anna Winczewska- Wiktor*,Karolina Kupczyk*,Paulina Komasińska1,Barbara Drecka1,Barbara Steinborn* *Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego UM im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu 1Studenckie Koło Naukowe Neurologii Wieku Rozwojowego Słowa kluczowe: dystonia, hiperhomocysteinemia Cel: przedstawienie przypadku chorej z wrodzona hiperhomocysteinemią (hHcy) manifestującą się dystonią uogólnioną postępującą i upośledzeniem umysłowym Materiał i metoda: chora 13-letnia z rozpoznaniem upośledzeniem umysłowym przyjęta do Katedry i Kliniki Neurologii Wieku

Rozwojowego Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu celem diagnostyki i leczenia ruchów mimowolnych. Od 11 roku życia obserwuje się postępującą dystonię uogólnioną, która rozpoczęła się w obrębie kończyny dolnej lewej. Ruchy dystoniczne w postaci „wykręcania” stopy uniemożliwiający utrzymanie równowagi obserwowano od 11 rż. Poza tym występują się drżenia kończyn górnych, nasilające się podczas emocji lub w trakcie wykonywania precyzyjnych czynności. W wywiadzie leczona okulistycznie z powodu zwichnięcia soczewek, wykluczono chorobę Marfana. HHcy została potwierdzona badaniem poziomu homocysteiny w osoczu krwi. Wnioski: w diagnostyce różnicowej dzieci z zaburzeniami ruchów mimowolnych typu dystonii należy uwzględniać zaburzenia metaboliczne w tym również hHcy. Objawy neurologiczne hHcy mogą mieć poza dramatycznym przebiegiem w postaci incydentów naczyniowych również morfologię powoli postępujących deficytów.

B. Wiśniewska
Akademia Humanistyczno-Ekonomiczna w Łodzi
A. Walczak
Medicover

Współwystępowanie zespołu nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi i dysleksji rozwojowej u dzieci i młodzieży

Wstęp. Zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi i specyficzne trudności w uczeniu się to najczęściej diagnozowane zaburzenia rozwojowe u dzieci w wieku szkolnym. Obecnie istnieją cztery główne koncepcje współwystępowania tych zaburzeń: koncepcja objawów fenotypowych, nielosowego doboru, poznawczego podtypu ADHD oraz zbliżonej etiologii. Cel. Ocena częstości występowania dysleksji rozwojowej u dzieci i młodzieży z diagnozą ADHD. Materiał i metodyka. Badania zostały przeprowadzone w szkołach i poradni psychologicznej na terenie województwa łódzkiego za pomocą autorskiej ankiety kierowanej do rodziców dzieci i młodzieży z ADHD. Grupę badaną stanowiło 34 dzieci z ADHD (6 dziewcząt i 28 chłopców w wieku od 6;9 do 13;5 lat; średni wiek 10,2). Wyniki. W badanej grupie trudności w uczeniu się o charakterze dysleksji rozwojowej stwierdzono u 18 osób (53%). Spośród 6 dziewcząt z ADHD trzy ma orzeczenie o specjalnych potrzebach edukacyjnych z powodu rozpoznania dysleksji, chłopcy z ADHD pięciokrotnie częściej (15 uczniów) mieli diagnozę dysleksji rozwojowej ($p < 0,05$). Wnioski. 1. Ponad 50% badanych uczniów z diagnozą ADHD ma również symptomy dysleksji rozwojowej. 2. ADHD, jak i współwystępująca z zespołem dysleksja rozwojowa, są diagnozowane częściej u chłopców niż u dziewcząt. 3. W wypadku ucznia z współwystępowaniem ADHD i dysleksji rozwojowej konieczne jest wypracowanie specyficznych oddziaływań terapeutycznych.

M. Żarowski

Department of Developmental Neurology, Poznan University of Medical Sciences, Poznan, Poland.

E. Gajewska

Department of Physiotherapy, Rheumatology and Rehabilitation, Poznan University of Medical Sciences, Poznan, Poland.

A. Winczewska-Wiktor

Department of Developmental Neurology, Poznan University of Medical Sciences, Poznan, Poland

M. Cieślak

Department of Developmental Neurology, Poznan University of Medical Sciences, Poznan, Poland

M. Vendrame

Boston University, Neurology Department, Boston, MA, USA

SV. Kothare

Department of Neurology Langone NYU School Of Medicine, NYC, USA

B. Steinborn

Department of Developmental Neurology, Poznan University of Medical Sciences, Poznan, Poland

Problemy ze snem u dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym – badanie pilotażowe

Mózgowe porażenie dziecięce (MPD), jako przewlekły zespół chorobowy może wpływać na sen dziecka zarówno bezpośrednio, jak i pośrednio poprzez nieprawidłowe postawy rodziców. Objawy związane z MPD takie jak spastyka, padaczka, opóźnienie rozwoju psychoruchowego, czy trudność w zmianie pozycji podczas snu, mają niewątpliwie

wpływ na występowanie problemów ze snem. Celem badania jest określenie częstości występowania zaburzeń snu u dzieci z MPD oraz zidentyfikowanie czynników mających wpływ na ich występowanie na podstawie analizy odpowiedzi udzielanych przez rodziców w wystandaryzowanych kwestionariuszach. Badaniem objęto 54 dziewczynki i 45 chłopców z MPD w wieku 2-20 lat, (średnia 7,3 lat \pm 4,3). Rodzice pacjentów włączonych do badania wypełniali 3 kwestionariusze: Intake Sleep Questionnaire (ISQ); Pediatric Sleep Questionnaire (PSQ) and Pediatric Daytime Sleepiness Scale (PDSS). Ocena stopnia deficytu ruchowego była wykonywana w oparciu o Gross Motor Function Classification System (GMFCS) oraz Manual Ability Classification System (MACS). U pacjentów z MPD często zgłaszano objawy nadmiernej senności w ciągu dnia: 22% zgłaszało senność w ciągu dnia, a 45% potrzebowało drzemki w ciągu dnia. Wyniki w podskali senności PSQ były skorelowane poziomem niepełnosprawności ruchowej ocenianej w skali MACS (Spearman rho=0,233 p=0,020) oraz w skali GMFCS (Spearman rho=0,247 p=0,014). Pacjenci zgłaszali występowanie objawów zaburzeń oddychania podczas snu pod postacią chrapania - 36% oraz oddychanie przez otwarte usta - 63%. 41% pacjentów obudzi się w nocy, a 23% ma kłopoty z ponownym zaśnięciem. Senność w ciągu dnia jest skorelowana z poziomem niepełnosprawności ruchowej, a zaburzenia snu, takie jak zaburzenia oddychania podczas snu, zaburzenia wzorca snu nocnego i nadmierna senność w ciągu dnia są częste u pacjentów z MPD. Konieczne są dodatkowe badania z użyciem technik takich jak polisomnografia z celu zobiektywizowania wyników uzyskanych w badaniach kwestionariuszowych.