K. Aragon-Gawińska, A. Potulska-Chromik, M. Burlewicz, M. Jędrzejowska, A. Kostera-Pruszczyk
Klinika Neurologii WUM

LECZENIE ATALURENEM PACJENTÓW Z DYSTROFIĄ MIĘŚNIOWĄ DUCHENNE'A W RAMACH PROGRAMU LEKOWEGO NFZ - PIERWSZE DOŚWIADCZENIA

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) to genetycznie uwarunkowana dystrofia mięśniowa wieku dziecięcego, powodowana przez mutację w genie dystrofiny związanej z chromosomem X. Około 10% pacjentów ma mutacje typu nonsens - wprowadzającą przedwczesny kodon STOP. Od 2022 r. ataluren, lek stosowany w DMD związanej z mutacją nonsensowną, jest refundowany i dostępny w ramach Programu Lekowego NFZ dla pacjentów chodzących samodzielnie. Prezentujemy pierwsze doświadczenia Kliniki Neurologii WUM związane z realizacją Programu Lekowego oraz dane kliniczne pacjentów leczonych atalurenem po 6 miesiącach obserwacji.

M. Bilska, A. Makulec, M. Siedlarska, M. Zawadka, K. Szymańska
Klinika Neurologii Dziecięcej Warszawski Uniwersytet Medyczny

PROCESY ZAPALNE I DEMIELINIZACYJNE OUN - TRUDNOŚCI DIAGNOSTYCZNE I ODMIENNOŚCI TERAPEUTYCZNE

Wprowadzenie: Procesy demielinizacyjne i zapalne OUN u dzieci obejmują szerokie spektrum zaburzeń o przebiegu monofazowym lub przewlekłym, nawrotowym. Postawienie trafnego rozpoznania, prognozowanie ryzyka kolejnych rzutów i wybór odpowiedniej terapii mogą stanowić znaczną trudność z uwagi na nakładanie się objawów neurologicznych i pewne podobieństwa wyników badań diagnostycznych.

Cel pracy: W ostatnich latach znacznie poszerzyła się wiedza na temat odmienności takich procesów jak stwardnienie rozsiane (SM), neuromyelitis optica spectrum (NMOSD), demielinizacji związanych z obecnością przeciwciał anty MOG (MOGAD), co istotnie ułatwiło ich diagnozowanie i leczenie. Jest to tym istotniejsze, że opóźnienie lub wybór niewłaściwej terapii niesie za sobą ryzyko pogorszenia, a nawet wystąpienia trwałych następstw neurologicznych. Jednocześnie, zwłaszcza w populacji pacjentów pediatrycznych, pewne podobieństwa kliniczne i wyniki badań obrazowych wymagają szerokiej diagnostyki różnicowej z takimi procesami jak np. neuroinfekcje, choroby rozrostowe, neurodegeneracyjne, naczyniowe czy choroby zapalne o zasięgu układowym.

Materiał i metody: Autorzy przedstawiają przegląd doniesień na temat odmienności patofizjologicznych, klinicznych i diagnostycznych prezentując pacjentów z wymienionymi powyżej procesami demielinizacyjnymi. Ponadto przedstawiają pacjentów z procesami przypominającymi procesy demielinizacyjne, u których w toku szerokiej diagnostyki udało się postawić odmienne, właściwe rozpoznanie.

A. Charzewska, M. Dawidziuk, K. Niepokój, S. Rzońca-Niewczas, J. Sawicka, P. Górka-Skoczylas, R. Szlendak, R. Tataj, K. Kanabus, K. Skrzypek, D. Hoffman-Zacharska
Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa

SEKWENCJONOWANIE NASTĘPNEJ GENERACJI W DIAGNOSTYCE RZADKICH CHOROBACH NEUROLOGICZNYCH WIEKU DZIECIĘCEGO

Wprowadzenie: Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) stanowi przełom diagnostyki molekularnej chorób uwarunkowanych genetycznie. W krótkim czasie z zaawansowanej technologii badań naukowych stało się niemalże rutynowym testem dostępnym w masowej diagnostyce genetycznej. Zastosowanie NGS pozwoliło na poznanie podłoża molekularnego wielu chorób neurologicznych wieku dziecięcego, zidentyfikowanie setek nowych genów, których mutacje odpowiedzialne są za wystąpienie niepełnosprawności intelektualnej czy padaczki. Zmieniło to w sposób znaczący sytuację chorych, a diagnoza molekularna otworzyła nowe perspektywy terapii, także genowej. Cel badania: Identyfikacja podłoża molekularnego zaburzeń neurologicznych o niejednoznacznym obrazie klinicznym z wykorzystaniem eksomowego NGS (WES).

Materiały i metody: WES wykonano u 60 pacjentów pediatrycznych z chorobą neurologiczną.

Wyniki: W grupie badanej uzyskano konkluzywny wynik diagnostyczny u 25 pacjentów. Patogenne warianty zidentyfikowano w genach związanych z padaczką (SCN1A, SCN8A, STXBP1, ATP6V1A), hemiplegią (ATP1A2, ATP1A3), niepełnosprawnością intelektualną (SYNGAP1, SLC9A6, IQSEC2, NEXMIF, ANKRD11, BCL11B, TBCD). Wyniki pozwoliły na zastosowanie odpowiedniej terapii (TPP1), identyfikację podłoża niepożądanych odczynów poszczepiennych (PPP2CA, MECP2), poznanie molekularnej przyczyny padaczki w przebiegu choroby nowotworowej (PTEN), imprintingowej (UBE3A) i hipoglikemii (ABCC8).

Wnioski: Identyfikacja nowych genów i patogennych wariantów zwiększa możliwości prawidłowej interpretacji badań genetycznych. Wiedza o tych wariantach deponowana jest w publicznych bazach danych i wraz z rozwojem narzędzi bioinformatycznych pozwala na właściwe przypisanie określonego defektu molekularnego do konkretnego fenotypu, zwiększając skuteczność diagnostyczną. Uzyskane wyniki o skuteczności diagnostycznej na poziomie 41% wskazują, że WES jest efektywnym narzędziem poszukiwania podłoża zaburzeń neurologicznych u dzieci.

K. Czeczko, A. Potulska-Chromik, M. Lipowska, A. Seroka, A. Kostera-Pruszczyk
Warszawski Uniwersytet Medyczny

PORAŻENIA OKRESOWE W PRZEBIEGU ZESPOŁU ANDERSEN-TAWIL

Porażenia okresowe (PP) są rzadkimi kanałopatiami spowodowanymi mutacjami w genach kodujących kanały wapniowe, sodowe lub potasowe, zwykle o dziedziczeniu autosomalnym dominującym. Choroba ma charakter napadowy - niedowład utrzymujący się od kilku do kilkudziesięciu godzin. Początek zwykle przypada na pierwsze dwie dekady życia. Cel: ocena fenotypu pacjentów z ATS diagnozowanych z powodu porażenia okresowego Materiał: Czworo dzieci (wiek od 5,5-13,5 lat), dwie dziewczynki i dwóch chłopców.

Wyniki: Najważniejsze cechy fenotypu prezentujemy w tabeli 1. Pacjent Mutacja KCNJ2 Płeć Wiek rozpoznania (lat) Porażenie okresowe (wiek, lat) Fenotyp kardiologiczny (wiek objawów, lat) Cechy dysmorfii 1 G146R K 10 Tak (7) Bez objawów Tak 2 E138K De novo M 5,5 Tak 13 miesięcy NormoK Bez objawów Tak 3 T75M M 13 Tak (12) NormoK Arytmia-(13)- ICD Tak 4 G52V De novo K 13,5 Tak NormoK Bez objawów Tak Tabela 1.

Wniosek: epizody PP w przebiegu ATS mają często charakter normokaliemiczny, co utrudniać może wstępne rozpoznanie. Typowe są cechy dysmorfii, możliwy także fenotyp kardiologiczny. Znajomość tych elementów fenotypu ATS umożliwia postawienie rozpoznania i objęcie opieką zarówno kardiologiczną jak i neurologiczną wszystkich chorych. W zespole Andersen-Tawil leczenie groźnych zaburzeń rytmu serca obejmuje m.in. wszczepienie urządzeń stymulujących serce (ICD).

Pacjent	Mutacja *KCNJ2*	Płeć	Wiek rozpoznania (lat)	Porażenie okresowe (wiek, lat)	Fenotyp kardiologiczny (wiek objawów, lat)	Cechy dysmorfii
1	G146R	K	10	Tak (7)	Bez objawów	Tak
2	E138K De novo	M	5,5	Tak 13 miesięcy NormoK	Bez objawów	Tak
3	T75M	M	13	Tak (12) NormoK	Arytmia-(13)-ICD	Tak
4	G52V De novo	K	13,5	Tak NormoK	Bez objawów	Tak

Tabela 1.

U.I. Dryja, K. Połatyńska, Ł. Przysło
KNRiE-ICZMP-Łódź

RASMUSSEN I PARRY-ROMBERG - TRUDNY OVERLAP

Streszczenie: Twardzina linijna [linear scleroderma "en coup de sabre" (LSCS)] charakteryzuje się stanem zapalnym, uszkodzeniem naczyń oraz wtórnym włóknieniem. Ostatnie dane z neuroobrazowania coraz częściej wskazują na zajęcie OUN niezależnie od stopnia zaawansowania choroby. Manifestacja neurologiczna LSCS nozologicznie odpowiada zespołowi Parry-Romberga (PRS), w którym najczęstszym objawem jest padaczka, w tym lekooporny stan padaczkowy o typie zespołu Rasmussena.

Cel pracy: Omówienie przypadku pacjentki z PRS i padaczką o morfologii epilepsia partialis continua (EPC).

Materiał i metody: 15-letnia pacjentka z PRS i EPC skierowana do KNRiE celem rewizji leczenia p/padaczkowego. Mimo wielokrotnych modyfikacji AED bez remisji napadów padaczkowych. W RM mózgowia stwierdzono ogniska w prawym płacie czołowym i podkorowo. W EEG stała aktywność padaczkowa w okolicy czołowo-centralno-skroniowej, ze zwolnieniem obejmującym całą prawą półkulę. Chora prezentowała stałe klonie i mioklonie połowicze lewostronne. W bad. neurologicznym stwierdzano niedowład połowiczy lewostronny, mowę dyzartryczną i chód hemiparetyczny. Pacjentka i Rodzice nie wyrażali zgody na hemisferektomię. Zastosowano plazmaferezy (PLEX), dalej wlewy IVIG i IVMP. Stan pacjentki poprawił się, nastąpiła znacząca redukcja napadów umożliwiająca samodzielne funkcjonowanie. Następnie zakwalifikowano chorą do leczenia tocilizumabem, pozostaje w dalszej obserwacji klinicznej.

Wnioski: Mimo eskalacji AED oraz stosowania immunomodulacji i PLEX u pacjentów z PRS i EPC najczęściej nie udaje się uzyskać remisji napadów padaczkowych. Postępowaniem z wyboru jest hemisferektomia, która nie zawsze jest akceptowana przez pacjenta i rodzinę. Leczenie pacjentów z PRS i EPC skłania do poszukiwania nowych form terapii oraz neurobiomarkerów ciężkiego przebiegu LSCS.

A. Frączek-Szczepkowska
Klinika Neurologii Dziecięcej i Pediatrii, Kliniczny Szpital Wojewódzki Nr 2 im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie

ENCEFALOPATIA Z NIEDOBORU WIT. B12 - KOBALAMINOWYM TGV DO ZDROWIA

Wprowadzenie: Encefalopatia z niedoboru wit .12 to odwracalne zaburzenie czynności OUN. Na wczesnym etapie życia objawy neurologiczne dotyczą głównie mózgowia wskutek opóźnionej mielinizacji upośledzającej m.in. rozwój funkcji poznawczych i demielinizacji skutkującej regresem psychomotorycznym.

Cel pracy: Prezentacja procesu diagnostyczno-terapeutycznego oraz odległych skutków leczenia w oparciu o kilkuletnią obserwację pacjenta.

Materiał i metody: Chłopiec 11-miesięczny przyjęty z powodu osłabienia, utraty kamieni milowych, opóźnienia rozwoju psychoruchowego, jadłowstrętu, apatii, z małą aktywnością spontaniczną, bez kontaktu wzrokowego, nie gaworzył. Neurologicznie stwierdzono m. in. znacznie obniżone napięcie mięśniowe, ujemna próba trakcji, kończyny górne uniesione w odwiedzeniu. W badaniu krwi: anemia makrocytarna, leuko- i neutropenia, obniżona bezwzględna liczba retikulocytów, znaczny niedobór wit. B12, podwyższony poziom homocysteiny. W badaniu profilu kwasów organicznych w moczu met. GC/MS podwyższony poziom MMA. Bad. EEG, okulistyczne i kardiologiczne bez istotnych odchyleń. W konsultacji onkologicznej utrzymano pogląd o niedoborowej przyczynie zaburzeń hematolog. USG: poszerzone przestrzenie płynowe przymózgowe, zanikowe poszerzenie komór bocznych. MRI: znaczne zmniejszenie objętości półkul mózgu, zaniki korowe, wtórne poszerzenie przestrzeni płynowych, opóźniona mielinizacja. U matki wykryto niedobór wit. B12 na tle gastropatii zanikowej o możliwej etiologii autoimmun.

Wyniki: Diagnozę postawiono w oparciu o objawy, wyniki badań i szybki efekt terapeutyczny podaży wit. B12 - ustąpienie deficytów neurologicznych, a w dłużej obserwacji zrównanie tempa rozwoju z rówieśnikami oraz całkowite wycofanie patologicznych zmian w kontrolnym MR.

Wnioski: Diagnostyka encefalopatii u niemowląt i małych dzieci powinna uwzględniać przyczyny potencjalnie odwracalne, w tym niedoborowe, ze względu na możliwość szybkiego leczenia z bardzo dobrą odległą prognozą rozwoju.

J. Frąszczak, P. Kemnitz, M. Figlerowicz
Klinika Chorób Zakaźnych i Neurologii Dziecięcej UMP

OBJAWY KLINICZNE BĘDĄCE WYNIKIEM KINKINGU TĘTNICY SZYJNEJ WEWNĘTRZNEJ W GRUPIE DZIECI

Wprowadzenie: Warianty przebiegu tętnicy szyjnej wewnętrznej nie należą do rzadkości i u dzieci mają najczęściej wrodzony charakter. Odmienności te często pozostają bezobjawowe.

Cel pracy: Celem pracy było przedstawienie przypadków pacjentów ze stwierdzonym w badaniach obrazowych kinkingiem tętnicy szyjnej wewnętrznej, z omówieniem ewentualnych współistniejących objawów oraz podkreślenie ich istotności klinicznej.

Materiał i metody: Retrospektywne przeanalizowano przypadki sześciorga pacjentów pediatrycznych w wieku od 7 miesięcy do 16 lat przyjętych do Kliniki Chorób Zakaźnych i Neurologii Dziecięcej z powodu szerokiego spektrum objawów, w tym z symptomami sugerującymi epizod przejściowego niedokrwienia mózgu (TIA). Przedstawiono wyniki przeprowadzonych badań, zestawiono ze zgłaszanymi skargami oraz wskazano implikacje kliniczne.

Wyniki: U 1/3 analizowanych pacjentów dominującymi w obrazie klinicznym były objawy TIA. U tych pacjentów+ odchylenia w badaniach dodatkowych dotyczyły jedyne przebiegu wewnątrzczaszkowego odcinka ICA. U pozostałych pacjentów wykryty w badaniach obrazowych kinking ICA miał charakter incydentalny.

Wnioski: Warianty przebiegu tętnicy szyjnej wewnętrznej ujawniają się sporadycznie, jednak mają istotne znaczenie w kontekście epizodów przejściowego niedokrwienia OUN. Spektrum objawów klinicznych załamania ICA jest szerokie, z zaburzeniem funkcji poznawczych włącznie. Należy brać pod uwagę tą anomalię w różnicowaniu przypadków objawowych, w których istotnym wydaje się także rozważenie ewentualności zabiegu korekcji.

E. Głodek-Brzozowska
Klinika Neurologii Dziecięcej i Pediatrii, Kliniczny Szpital Woj. nr 2 w Rzeszowie

ZASTOSOWANIE TROMBEKTOMII MECHANICZNEJ W LECZENIU UDARU NIEDOKRWIENNEGO W NASTĘPSTWIE ROZWARSTWIENIA TĘTNICY SZYJNEJ WEWNĘTRZNEJ U 14-LETNIEJ DZIEWCZYNKI - PREZENTACJA PRZYPADKU

WPROWADZENIE: U dzieci udary występują rzadziej niż u dorosłych, jednak z uwagi na poważne następstwa takie jak niepełnosprawność ruchowa, pogorszenie funkcji poznawczych, padaczka wymagają szybkiego rozpoznania i odpowiedniego leczenia. Znaczny postęp w terapii udaru niedokrwiennego u osób dorosłych wynika ze standardów dotyczących leczenia przyczynowego z zastosowaniem trombolizy oraz mechanicznej trombektomii. Zastosowanie takich metod leczenia znacząco poprawiło rokowanie.

CEL PRACY: Celem pracy była analiza postępowania wdrożonego po rozpoznaniu udaru niedokrwiennego w następstwie rozwarstwienia tętnicy szyjnej wewnętrznej prawej oraz ocena zastosowanego leczenia na obecny stan neurologiczny pacjentki.

MATERIAŁ I METODY: W pracy przedstawiono przypadek pacjentki hospitalizowanej w Klinicznym Szpitalu Woj. Nr 2 w Rzeszowie. Znany był dokładny czas wystąpienia objawów (asymetria twarzy, osłabienie kgp).W wyniku przeprowadzonej w trybie pilnym dgn neuroobrazowej(KT, MR i angio- MR OUN)ustalono rozpoznanie wczesnych zmian niedotlenieniowo-niedokrwiennych w następstwie niedrożności tętnicy szyjnej wewnętrznej prawej. Zdecydowano o zastosowaniu mechanicznej trombektomii, którą rozpoczęto w 5 godzinie od początku objawów. W trakcie zabiegu rozpoznano rozwarstwienie jako przyczynę niedrożności tętnicy szyjnej. Implantowano stent. Po ustabilizowaniu stanu ogólnego została przekazana do Kliniki Rehabilitacji Neurologicznej celem usprawniania.
Po 3 miesiącach od zachorowania była ponownie hospitalizowana celem wykonania badań kontrolnych. Pacjentka z odchyleń prezentowała dyskretny niedowład lewostronny, jest samodzielna, chodząca.

WYNIKI: U pacjentki postawiono rozpoznanie udaru w następstwie rozwarstwienia tętnicy szyjnej wewnętrznej prawej, a następnie zakwalifikowano do mechanicznej trombektomii z dobrym efektem.

WNIOSKI: Zastosowanie trombektomii pozwoliło na znaczne zmniejszenie następstw udaru u pacjentki.

A. Gliniany, Ł. Przysło, K. Połatyńska
KNRIE - ICZMP - Łódź

NEUROINFEKCJA GRUŹLICZA I JEJ NASTĘPSTWA

Wprowadzenie: Gruźlica (Tbc) nadal pozostaje jedną z najpoważniejszych chorób zakaźnych na świecie. Pomimo szczepień ochronnych odsetek chorych na gruźlicę stale rośnie, z narastającym trendem postaci pozapłucnych Tbc, w tym z zajęciem OUN. Gruźlica jest wywoływana przez prątki (Mycobacterium), bakterie o metabolizmie tlenowym, które dzięki specyficznej budowie ściany komórkowej wykazują wysoką odporność na takie czynniki jak wysuszanie, zmiany pH czy niską temperaturę.

Cel pracy: Prezentacja przypadku gruźliczego zapalenia opon mózgowo-rdzeniowych z towarzyszącymi powikłaniami i uwzględnieniem wywiadu chorobowego, diagnostyki, leczenia oraz roli czynnej immunizacji.

Materiał i metodyka: Przypadek kliniczny opisuje 15-miesięczną dziewczynkę przyjętą do Kliniki Pediatrii ICZMP z objawami uogólnionej reakcji zapalnej i zab. świadomości. W wykonanej TK głowy uwidoczniono obszar hipodensyjny pogranicza skroniowo-ciemieniowego prawej półkuli mózgu oraz pogrubienie opon m-r. Po przyjęciu do KNRiE w przeprowadzonym RM mózgowia uwidoczniono leptomeningitis oraz cechy vasculitis w zakresie MCA z wtórnym udarem niedokrwiennym prawej półkuli mózgu; w TK płuc zmiany prosówkowe. W toku przeprowadzonej diagnostyki wdrożona została trójlekowa terapia swoista z deksametazonem oraz leczenie przeciwudarowe i profilaktyka przeciwdrgawkowa.

Wnioski: Mimo obowiązkowej po urodzeniu czynnej immunizacji BCG, zakażenie Tbc może dotyczyć okresu późnoniemowlęcego. W zakresie diagnostyki neuropediatrycznej „złotym standardem" pozostaje wciąż punkcja lędźwiowa z uzyskaniem klasycznego gruźliczego PMR. Wielonarządowy aspekt problemów klinicznych wymaga ścisłej współpracy interdyscyplinarnej, która umożliwia szybkie włączenie leczenia swoistego oraz zapewnia optymalną poprawę stanu dziecka.

O. Górowska
Klinika Neurologii Dziecięcej Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie
M. Wójcik
Klinika Endokrynologii Dziecięcej Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie
S. Kroczka
Klinika Neurologii Dziecięcej Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie
E. Szczudlik
Klinika Endokrynologii Dziecięcej Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie

ZESPÓŁ ALLAN-HERNDON-DUDLEY U CHŁOPCÓW Z HEMIZYGOTYCZNĄ MUTACJĄ W GENIE SLC16A2

Wprowadzenie: Zespół Allan-Herndon-Dudley (AHDS),jest to zaburzenie rozwoju mózgu, spowodowane mutacją w genie SLC16A2,dziedziczone w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X. Zaburzenie jest wynikiem mutacji w transporcie monokarboksylanu 8(MCT8)-specyficznym transporcie wewnątrzkomórkowym dla hormonu tarczycy od którego uzależniony jest rozwój mózgu.

Cel pracy: Prezentacja rzadkich przypadków klinicznych i obserwacji dotyczących ich leczenia.

Materiał i metody: Badaniem objęto 4 chłopców w wieku od 10 miesięcy do 5 lat będących pod opieką Kliniki Neurologii Dziecięcej w Krakowie, u których rozpoznano AHDS.

Wyniki: U chłopców w badaniu fizykalnym stwierdzono obniżenie napięcia mięśniowego w osi głowa-tułów a wzmożenie napięcia w obrębie kończyn oraz prawidłowe odruchy ścięgniste, „puchate" grzbiety rąk i stóp. Pacjenci nie unosili głowy, nie obracali się, nie wykazywali aktywności spontanicznej mieli oczopląs. Byli rehabilitowani z nieznaczną poprawą. Z cech dysmorficznych uwagę zwracały pociągłą twarz, zwężenie czaszki w wymiarze dwuskroniowym, głęboko osadzone gałki oczne, zez zbieżny obuoczny, szeroka nasada nosa. Wywiad rodzinny u chłopców nie jest obciążony chorobami genetycznymi. W badaniu neuropsychologicznym u każdego z nich wykazano znaczne opóźnienie rozwoju. W przebiegu rozwoju u każdego z chłopców rozpoznano padaczkę do leczenia wprowadzając farmakoterapię. W badaniach laboratoryjnych stwierdzono prawidłowy poziom TSH zaś nieprawidłowe fT4 lub T4 całkowite. W MR głowy uwidoczniono cechy znacznie opóźnionej mielinizacji. W wykonanej diagnostyce genetycznej metodą WES stwierdzono mutację w genie SLC16A2. Uzyskano zgodę Komisji Bioetycznej na eksperymentalne leczenie Tiratricolem u każdego z chłopców, które trwa do dziś. Ustalono program monitorowania efektów terapeutycznych, który stosujemy w Klinice.

Wnioski: Monitorowanie skuteczności leczenia, umożliwia lepsze planowanie terapii nowo wykrytych przypadków i umożliwia wprowadzenie terapii w jak najwcześniejszym okresie rozwoju.

P. Granosik, A. Markiewicz, Ł. Przysło
Klinika Neurologii Rozwojowej i Epileptologii (KNRiE) ICZMP

ANALIZA NOWO KSZTAŁTUJĄCEGO SIĘ FENOTYPU „SITTER" SMA

Wprowadzenie: Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) z zastosowaniem nowych terapii zrewolucjonizował obowiązujący system oceny pacjentów. Klasyczny podział SMA w odniesieniu do chorych progresujących ruchowo unaocznił skuteczność stosowanego leczenia i umożliwił charakteryzowanie nowych fenotypów SMA. W codziennej praktyce obserwujemy pacjentów będących w monoterapii zgodnie z programem lekowym jak i politerapii z inicjatywy rodziców. Obraz kliniczny chorych jest zatem heterogenny i wymaga wnikliwej oceny funkcjonalnej celem weryfikacji postępu prowadzonego leczenia, szczególnie w przypadku łączonych terapii.

Cel pracy: Analiza i ocena zmieniającego się fenotypu dziecka z SMA1

Materiał i metody: 11-miesięczny pacjent z objawami opóźnionego rozwoju ruchowego skierowany do KNRiE celem diagnostyki. W bad. neurologicznym obraca głowę, odrywa kkg i kkd od podłoża, nie chwyta kolan i stóp, przekręca z pleców na boki, brak wysokiego podporu, nie siada, posadzony siedzi chwiejnie. W bad. molekularnym w kierunku SMA homozygotyczna delecja SMN1 z 3 kopiami genu SMN2. Zakwalifikowany do terapii nusinersenem, w CHOP INTEND 46 pkt. („non sitter"). Po 6 miesiącach nie siada samodzielnie, posadzony siedzi, próbuje pełzać, w CHOP INTEND 58 pkt. („non sitter"). Po kolejnych 4 miesiącach pierwsze próby samodzielnego siadu. Po 11 miesiącach od diagnozy SMA podaż onasemnogen abeparwowek. Samodzielny siad („sitter") z przejściem do pozycji czworaczej w 25 miesiącu życia, w HFSME 38/66. W ostatnim badaniu samodzielnie czworakuje i siada, bez zmian w HFSME.

Wyniki: Zmiana fenotypu z „non sitter" do „sitter".

Wnioski: Pacjent od chwili rozpoczęcia terapii uzyskiwał coraz lepsze wyniki w skalach CHOP INTENT i HFSME. Aktualnie postęp w aktywnościach nieuwzględnionych w skali HFSME, co skłania do poszukiwania nowego narzędzia oceny.

D. Hoffman
Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa
T. Mazurczak
Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa
P. Górka-Skoczylas
Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa
K. Kanabus
Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa
A. Winczewska-Wiktor
Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego; Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, Poznań
H. Mazurkiewcz
Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa
D. Antczak-Marach
Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa
E. Stawicka
Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa

MUTACJE W GENIE SCN1A JAKO PODŁOŻE ENCEFALOPATII PADACZKOWYCH I ROZWOJOWYCH - NIE TYLKO ZESPÓŁ DRAVET

Wprowadzenie: Zespół Dravet (DRVT), to najczęściej diagnozowana klinicznie i molekularnie encefalopatia padaczkowa. W ponad 80% badanych przypadków identyfikowane są warianty patogenne w genie SCN1A, pozostałe to fenokopie tego zespołu z mutacjami w innych genach lub przypadki, gdzie nie znajdujemy mutacji w objętych badaniami regionach. Mutacje w genie SCN1A identyfikowane są także u pacjentów o innych fenotypach ze spektrum chorób SCN1A-zależnych i nie tylko. Wprowadzenie do diagnostyki molekularnej sekwencjonowania następnej generacji powoduje, że warianty w genie SCN1A identyfikowane są u pacjentów o różnych fenotypach, a problemem staje się ustalenie czy stanowią one podłoże choroby, czy są to warianty modyfikujące przebieg kliniczny wynikający z mutacji w innym genie, czy też są nieistotne diagnostycznie.

Cel pracy: Prezentacja pacjentów z wariantami patogennymi w genie SCN1A o fenotypach z grupy encefalopatii padaczkowych innych niż DRVT.

Materiały i metody: Grupa pacjentów obejmuje osoby z rozpoznaniem np. zespołu Westa, Doose, MPSI, u których w badaniu molekularnym zidentyfikowano warianty typu missens w genie SCN1A.

Wyniki: U pacjentów skierowanych na badanie podłoża molekularnego zespołów z grupy encefalopatii padaczkowych zidentyfikowano mutacje w genie SCN1A. Szczegółowa analiza patogenności tych wariantów biorąca pod uwagę dane z baz danych (warianty patogenne/ populacyjne), analizy z zastosowaniem dedykowanych narzędzi bioinformatycznych oraz charakterystyka dziedziczenia wykazały, że mają one charakter patogenny.

Wnioski: Identyfikacja wariantu genu SCN1A u pacjenta z klinicznym rozpoznaniem innym niż DRVT, nie wyklucza istotnej korelacji klinicznej. Spektrum fenotypów powiązanych z mutacjami w tym genie ciągle jest poszerzane. Ostateczna kwalifikacja powinna być wynikiem powiązanej analizy danych kliniczno-molekularnych, a charakterystyka danych klinicznych winna decydować o ewentualnym rozszerzeniu zakresu badań molekularnych.

M. Jankowska
Klinika Neurologii Rozwojowej i Epileptologii ICZMP Łódź

UDAR NIEDOKRWIENNY Z WTÓRNYM UKRWOTOCZNIENIEM U PACJENTA ZE ŚWIEŻO ROZPOZNANĄ CHOROBĄ CROHNA, Z WSPÓŁTOWARZYSZĄCYM ŁAGODNYM GUZEM MÓZGU.

Streszczenie: Udar mózgu jest rzadkim schorzeniem w populacji pediatrycznej. Przyczyny udarów u dzieci są wieloczynnikowe z rosnącym udziałem zapalenia naczyń mózgowych. Nieswoiste zapalenia jelit (NZJ) często występują w populacji młodych osób dorosłych, u dzieci stanowią 20-25% wszystkich przypadków. W porównaniu z populacją ogólną ryzyko wystąpienia zakrzepowo-zatorowych u chorych z NZJ jest 3-krotnie zwiększone. W populacji pediatrycznej incydenty udarowe występują u ok. 2% pacjentów z NZJ.

Cel pracy: Omówienie przypadku 17-letniego pacjenta ze świeżo rozpoznaną chorobą Crohna (ChC) powikłanej udarem mózgu, z współtowarzyszącym guzem mózgu.

Materiał i metody: Pacjent z ChC leczony immunosupresyjnie metyloprednizolonem oraz azatiopryną przyjęty do SOR ICZMP z powodu silnego bólu głowy z uporczywymi wymiotami. Poza średnim stanem ogólnym nie stwierdzono odchyleń w badaniu neurologicznym. W RM stwierdzono w lewej okolicy skroniowo-potylicznej obszar hiperintensywny w T2 i FLAIR obejmujący istotę białą i szarą, ponadto w płacie ciemieniowym lewym ognisko przemawiające multinodular and vacuolating neuronal tumor. Badanie RM przerwano z uwagi na GTCS. Początkowo przyjęty do OITP, dalej przekazany do KNRiE celem dalszego leczenia i diagnostyki. W wykonanych badaniach pracownianych prawidłowe parametry autoimmunologiczne i koagulologiczne za wyjątkiem podwyższonego antygenu von Willebranda. ECHO serca nie potwierdziło kardiogennej przyczyny udaru.

Wnioski: Udar mózgu jest rzadkim schorzeniem w populacji dziecięcej. Współtowarzyszące choroby przewlekłe, w tym autoimmunologiczne, wiążą się z wyższym ryzykiem incydentów zakrzepowo-zatorowych OUN z zapalnym odczynem w obrębie naczyń mózgowia.

M. Jączak-Goździak
Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego UM im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu
B. Steinborn
Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego UM im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu
D. Karolewska
Wielkopolskie Centrum Pediatrii, Poznań

OGNISKOWE NAPADY PADACZKOWE JAKO MYLĄCY POCZĄTEK NAWRACAJĄCEGO MOGAD

MOGAD czyli zespół demielinizacyjny z obecnością przeciwciał przeciwko glikoproteinie mieliny oligodendrocytów, jest obok stwardnienia rozsianego i spektrum neuromylitis optica jedną z manifestacji procesu demielinizacyjnego, częściej spotykaną w populacji pediatrycznej. MOGAD może przybierać różnorodną postać kliniczną: ostre rozsiane zapalenie mózgu i rdzenia (ADEM), pozagałkowe zapalenie nerwu wzrokowego, często obuoczne(ON), zapalenie poprzeczne rdzenia(TM), lub przebieg podobny do NMOSD. Przebieg może być jednofazowy(40-50%) lub wielofazowy(50-60%) szczególnie w przypadku utrzymywania się dodatniego miana przeciwciał anty-MOG. Bardzo rzadko pierwszą manifestacją choroby, poprzedzającą typowe objawy MOGAD o od 8 do 48 miesięcy są ogniskowe napady padaczkowe z wtórnym uogólnieniem, bez typowych zmian demielinizacyjnych w MR głowy. W pracy przedstawiono przypadek 17 letniego pacjenta, u którego pierwszymi objawami MOGAD były ogniskowe napady padaczkowe pod postacią zwrotu głowy w prawo z uniesieniem lewej kończyny górnej i ślinieniem. Epizody napadowe pojawiły się po wycięciu guza prawego nadnercza (ganglioneuroblastomy) i wówczas pomimo prawidłowego MR głowy, wykluczeniu obecności przeciwciał onkoneuronalnych w surowicy i w PMR, podejrzewano zespół paraneoplastyczny.
Po leczeniu sterydami i.v, immunoglobulinami, po 8 zabiegach plazmaferezy oraz włączeniu leczenia przeciwpadaczkowego, napady ustąpiły i przez 9 miesięcy nie było innych manifestacji neurologicznych. Dopiero kolejne rzuty choroby z typowym obrazem radiologicznym i klinicznym (ADEM, MDEM, obuoczny ON) pozwoliły właściwie rozpoznać, a następnie leczyć pacjenta zarówno podczas rzutów jak i poprzez włączenie leczenia podtrzymującego. Przypadek pacjenta pozwala przeanalizować wielofazowy, różnorodny klinicznie przebieg MOGAD, a przede wszystkich wskazuje na potrzebę poszerzania diagnostyki padaczki w kierunku chorób demielinizacyjnych: oznaczanie przeciwciał anty-MOG i anty-AQP4.

E. Kapusta
Uniwersytecki Szpital Dziecięcy, Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży UJCM, Kraków
P. Kwinta
Uniwersytecki Szpital Dziecięcy, Klinika Pediatrii UJCM, Kraków
K. Nawrocki
Małopolskie Hospicjum dla Dzieci, Kraków
S. Kroczka
Uniwersytecki Szpital Dziecięcy, Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży UJCM, Kraków

METABOLICZNE DOMINO JAKO PRZYKŁAD TRUDNOŚCI DIAGNOSTYCZNYCH, TERAPEUTYCZNYCH I SOCJALNYCH - PRZYPADEK KLINICZNY

Izolowane mutacje w genach GCH1,PAH czy deficyt GTPCH są przyczyną objawów neurologicznych, które ujawniają się w różnym wieku i nasilają się z czasem. Skojarzone występowanie tych objawów może prowadzić do ciężkiej niepełnosprawności w niemowlęctwie. Chłopiec z CI,z prawidłowym okresem noworodkowym. W 2 m.ż. rodzice zauważyli regres rozwoju, pierwsze napady drgawek, głównie ogniskowych lewostronnych. W 5 m.ż wystąpił stan padaczkowy, prowadzący do NZK. Wówczas hospitalizowany, w badaniu MR opisano poszerzenie układu komorowego i podwyższenie sygnału tkanki mózgowej. Stwierdzono encefalopatię metaboliczną na podłożu nieleczonej hiperfenyloalaninemii. W dalszej diagnostyce wykryto mutacje w genach GCH1 i PAH, których obecność wywołuje łagodną hiperfenyloalaninemię, niedobór GTPCH i dystonię wrażliwą na l-dopę, o dziedziczeniu autosomalnym dominującym. Włączono leczenie substytucyjne: dichlorowodorek sapropteryny, preparat karbidopy i lewodopy, oksytryptan, L-karnitynę, koenzym Q10 i tokoferol, a także wielokrotnie modyfikowano leczenie przeciwpadaczkowe- obecnie lewetyracetam, wigabatryna, karbamazepina i fenobarbital. Stwierdzono również niedoczynność tarczycy i wtórną niedoczynność kory nadnerczy. Z powodu nasilonego refluksu żołądkowo-przełykowego i trudności w karmieniu wykonano zabieg antyreflusowy i założono PEG. Mimo dedykowanego leczenia w 16 m.ż. nie stwierdzono postępu w rozwoju dziecka. Leżący, nie skupia wzroku, nie kontroluje głowy, zaznaczona jest wiotkość osiowa i czterokończynowe porażenie spastyczne. Z powodu ciężkiego stanu neurologicznego i ogólnego skierowano chłopca pod opiekę Hospicjum. 1.Mimo stosowanego leczenia substytucyjnego chłopiec nie wykazuje cech rozwoju psychoruchowego. 2.Stosowana polipragmazja (12leków) w istotny sposób utrudnia codzienną aktywność opiekunów. 3.Terapia substytucyjna dostępna jest jedynie w formie doustnej, co ze współwystępowaniem niedoczynności kory nadnerczy może prowadzić do zagrażającej życiu kryzy metabolicznej.

T. Kmieć, M. Krawiec, M. Ogrodnik, K. Kotulska
Klinika Neurologii i Epileptologii IPCZD Warszawa
D. Paczkowski, M. Łukasik, M. Rudaś
Oddział Neurochirurgii Dziecięcej, Wojewódzki Szpital Dziecięcy, Bydgoszcz

ZASTOSOWANIE GŁĘBOKIEJ STYMULACJI MÓZGU /DBS/ W LECZENIU DYSTONII UOGÓLNIONEJ PIERWOTNEJ I WTÓRNEJ U DZIECI

Wstęp: W wieku dziecięcym ujawniają się dystonie uogólnione pierwotne i wtórne o dość szybkim postępie klinicznym, prowadzącym do znacznej niepełnosprawności ruchowej z zanikiem funkcji chodu. Stosowane leczenie farmakologiczne wieloma lekami w mono i politerapii jest zupełnie nieskuteczne. Nową terapią z wyboru w leczeniu dystonii uogólnionej u dzieci od 15 lat w Polsce jest stymulacja głęboka mózgu /Deep Brain Stimulation/.

Materiał: U 3 chłopców z dystonią pierwotną / DYT-1, Dyt-6, Dyt-28/ w wieku 12-15 lat/ wszczepiono DBS do gałki bladej wewnętrznej GPi/2 pac./ i do jądra niskowzgórzowego STN/1 pac./ i u 4 pacjentów z PKAN /w wieku 10-15 lat/ 3 dziewczynki i 1 chłopiec/ do jądra niskowzgórzowego STN. Dotychczasowe wielolekowe leczenie farmakologiczne było prawie zupełnie nieskuteczne i nie łagodziło objawów dystonii.

Wyniki: Po założeniu u pacjentów DBS standardowo zwiększano parametry stymulacji i uzyskiwano kliniczną poprawę ocenianą w skali BAD/ Barry-Albright Dystonia scale/. U chłopców z dystonia pierwotną obserwowano dość szybkie złagodzenie dystonii i poprawę po kilku miesiącach sprawności ruchowej i manualnej oraz powrót funkcji chodu /do 70% w skali BAD/. U 4 pacjentów z PKAN z ciężką uogólnioną wtórną dystonią po kilku miesiącach powoli zmniejszały się ruchy dystoniczne kończyn i tułowia. /do 30% w skali BAD/.

Wnioski: Uzyskane wyniki terapii DBS ze zmniejszeniem się nasilenia dystonii pierwotnej do 70% i dystonii wtórnej do 30% u leczonych pacjentów potwierdzają jej skuteczność i zachęcają do jej zastosowania już we wczesnej fazie dystonii celem poprawy komfortu życia.

M. Latifa, A. Gergont, S. Kroczka
Katedra Neurologii Dzieci i Młodzieży Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum w Krakowie

PRZECIWCIAŁA PRZECIWKO GLIKOPROTEINIE OLIGODENDROCYTÓW MIELINY (ANTY-MOG) U CHŁOPCA W WIEKU 3,5 LAT Z OBJAWAMI OSTREGO ROZSIANEGO ZAPALENIA MÓZGU I RDZENIA, ADEM

Wprowadzenie: Demielinizacja pierwotna u dzieci nie należy do częstych problemów klinicznych, najczęściej w młodszej grupie wiekowej występuje ostre rozsiane zapalenie mózgu i rdzenia (acute disseminated encephalomyelitis, ADEM). W diagnostyce różnicowej konieczne jest różnicowanie ze stwardnieniem rozsianym oraz z grupą chorób o podobnym obrazie klinicznym, obejmującym zapalenie nerwów wzrokowych, objawy piramidowe, rdzeniowe i móżdżkowe, należących do spektrum NMO (neuromyelitis spectrum disorders, NMOSD).

Przypadek kliniczny: Pacjent w wieku 3 lat i 5 miesięcy, który po tygodniu leczenia zapalenia ucha środkowego zgłaszał ból prawej nogi i odmawiał chodzenia, co początkowo łączono ze zmianami pourazowymi. Po tygodniu względnej stabilizacji w trakcie leczenia przeciwzapalnego, zaobserwowano zez zbieżny oka lewego, zaburzenia równowagi ze zbaczaniem na lewą stronę, a w badaniu okulistycznym zatarte obrysy tarcz nerwów wzrokowych. MR mózgowia wykazało nadnamiotowo śród i podkorowo, na poziomie blaszki czworaczej, na granicy z mostem strefy uszkodzenia istoty białej z lokalnym obrzękiem tkanki mózgowej, bez restrykcji dyfuzji, bez wzmocnienia kontrastowego, wymagające różnicowania pomiędzy zmianami demielinizacyjnymi i zapalnymi. Wobec prawidłowego wyniku badania płynu mózgowo-rdzeniowego (cytoza 2 komórki/ul, białko 0,1 g/l) wysunięto podejrzenie ADEM i włączono pulsy Solu-Medrolu, co spowodowało szybkie ustąpienie objawów. Wobec bardzo szybkiej reakcji na sterydoterapię, typowej dla chorób związanych z przeciwciałami przeciwko glikoproteinie oligodendrocytów mieliny przeprowadzono badanie krwi na obecność przeciwciał anty-MOG i uzyskano wynik dodatni.

Wnioski: Chorobę z przeciwciałami przeciwko glikoproteinie oligodendrocytów mieliny należy rozważyć u dzieci z objawami ostrego rozsianego zapalenia mózgu i rdzenia, co może mieć decydujące znaczenie w doborze leczenia i ocenie rokowania.

A. Niezgoda
Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu
G. Biegański, J. Wachowiak
Szpital Jonschera w Poznaniu
J. Czarnota
Centrum Medyczne Med-Polonia w Poznaniu
K. Siemionow, A. Heydemann, M. Sikorska, A. Ziemecka, M. Siemionow
Dystrogen Therapeutics

BADANIE PILOTAŻOWE OCENY ELEKTROMIOGRAFICZNEJ PO PODANIU TERAPII DYSTROPHIN EXPRESSING CHIMERIC (DEC) CELLS U PACJENTÓW Z DYSTROFIĄ MIĘŚNIOWĄ DUCHENNE'A Z OKRESEM OBSERWACJI DO 12 MIESIĘCY

Wprowadzenie: Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) jest nieuleczalną chorobą wynikającą z mutacji w genie dystrofiny skutkującą postępującym zwyrodnieniem mięśni. Bezpieczeństwo nowatorskiej terapii DT-DEC01 bazującej na komórkach chimerycznych wykazujących ekspresję dystrofiny (ang. Dystrophin Expressing Chimeric (DEC) Cells) zostało potwierdzone w badaniu pilotażowym first-in-human. Ocenę efektywności terapii DT-DEC01 oparto na badaniu elektromiograficznym (EMG) oraz siły ręki.

Cel pracy: Wstępne określenie skuteczności terapii DT-DEC01 u pacjentów DMD w ocenie EMG oraz siły ręki.

Materiały i metody: Elektromiograficzna ocena czasu trwania potencjałów jednostki ruchowej (ang. Motor Unit Potentials) wybranych mięśni kończyny górnej (deltoideus, biceps brachii) i dolnej (rectus femoris, gastrocnemius) u chłopców w wieku 5-18 lat (n=3) z potwierdzoną genetycznie DMD. Badanie EMG i dynamometryczny pomiar siły mięśniowej przeprowadzono na wizycie przesiewowej oraz po podaniu śródkostnym komórek chimerycznych DEC w 3-, 6- i 12-tym miesiącu w ramach trwającego badania oceny bezpieczeństwa i wstępnej skuteczności pojedynczej dawki terapii DT-DEC01 (2x10^6 komórek/kg).

Wyniki: Wyniki EMG pierwszych trzech pacjentów wykazały wzrost średniego czasu trwania MUP w porównaniu do wartości wyjściowych we wszystkich badanych mięśniach (deltoideus o 44%, biceps o 91 %, rectus femoris o 20%, gastrocnemius o 35%) przez okres co najmniej 6 miesięcy po podaniu DT-DEC01. Wyniki te korelowały ze zwiększoną siłą mięśniową kończyn: siła uścisku wzrosła o 20% w prawej ręce i o 17% - w lewej; siła wyprostu kolana prawego wzrosła o 21% i siła wyprostu kolana lewego została zachowana na poziomie wyjściowym.

Wnioski: Poprawa wartości MUP w EMG w 6 miesięcy po podaniu terapii DT-DEC01 korelująca z poprawą siły mięśni potwierdzają wstępną skuteczność terapii komórkowej DT-DEC01. Badanie EMG może być uznane za nieinwazyjny i obiektywny biomarker oceny funkcji mięśni u chorych na DMD.

J. Panasiuk
Katedra Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej
M.M. Kaczyńska-Haładyj
Szpital Neuropsychiatryczny w Lublinie

ZABURZENIA ROZWOJU MOWY O PODŁOŻU NEUROLOGICZNYM. PROBLEMY DIAGNOZY RÓŻNICOWEJ

Obrazy zaburzeń rozwoju mowy uwarunkowanych czynnikami neurologicznymi opisane w literaturze przedmiotu i ujęte w ramy teoretycznych modeli zwykle odbiegają od objawów obserwowanych u poszczególnych dzieci. Dzieje się tak dlatego, że u dzieci czynniki patologiczne nakładają się na dynamiczne procesy rozwojowe, u dzieci pierwotny patomechanizm zaburzeń rozwojowych uruchamia wtórne mechanizmy doprowadzając do zakłócenia rozwoju różnych sfer rozwojowych, u dzieci następuje też kompensowanie objawów zaburzenia w wyniku procesów adaptacyjnych. Współwystępowanie tych zmiennych doprowadza do powstawania złożonych i zindywidualizowanych obrazów zaburzeń wieku rozwojowego i ich zmienności w kolejnych fazach rozwoju dziecka. Dlatego diagnozowanie logopedyczne dzieci chorych neurologicznie - ustalanie mechanizmu i zakresu zaburzeń rozwojowych jest zadaniem trudnym. W niniejszym opracowaniu analizie poddano czynniki doprowadzające do zaburzeń w rozwoju mowy u dzieci chorych neurologicznie oraz wynikające stąd implikacje dla postępowania diagnostycznego i orzeczniczego. Problemy różnicowania zaburzeń wieku rozwojowego zilustrowano opisami przypadków.

J. Panasiuk
Katedra Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego UMCS
M.M. Kaczyńska-Haładyj
Szpital Neuropsychiatryczny w Lublinie

PROGRAMOWANIE JĘZYKA U DZIECKA Z AFAZJĄ

Terapia logopedyczna w przypadku specyficznych zaburzeń rozwoju mowy ma na celu zaprogramowanie języka etnicznego w umyśle dziecka jako narzędzia poznania oraz usprawnienie jego użycia w rozmaitych uwarunkowaniach komunikacyjnych. W rozwiązywaniu problemów metodycznych dotyczących programowanie językowego należy uwzględniać te właściwości mowy, które są inherentnymi cechami komunikacji językowej, należą doń: 1) posługiwanie się kanałem głosowo-słuchowym (można w połączeniu z kanałem wzrokowo-ruchowym - pismem), 2) arbitralność (symbole językowe nie są związane z przedmiotem, który oznaczają), 3) semantyczność (struktury języka powinny być ćwiczone na materiale „znaczącym”), 4) przekaz kulturowy (język służy przekazywaniu doświadczeń), 5) autonomiczność mowy (wypowiedzi słowne powinny informować o przeżyciach i zjawiskach odległych w czasie i przestrzeni), 6) spontaniczność (człowiek posługuje się językiem w sposób nieprzymuszony i dowolny jako swoim środkiem komunikacji), 7) dialogowość (naprzemienność ról nadawcy i odbiorcy), 8) strukturalność (język jest zbiorem elementów uporządkowanych, które można łączyć i przetwarzać w sposób regularny), 9) kreacyjność (język umożliwia rozumie i tworzenie nieograniczonej liczby nowych oryginalnych struktur ze skończonego zbioru elementów). Tworzenie się w umyśle dziecka konwencjonalnych symboli językowych wynika z integracji danych przekazywanych za pośrednictwem dróg słuchowych, czuciowych i wzrokowych, również aktualizacja symboli językowych powinna angażować rozmaite zmysły. Dzięki językowi rozwija się myślenie abstrakcyjne, rozwój myślenia intelektualizuje użycie języka.

J. Panasiuk
Katedra Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego UMCS w Lublinie
M.M. Kaczyńska-Haładyj
Szpital Neuropsychiatryczny w Lublinie

KONWENCJA VERSUS KREACJA W ZACHOWANIACH JĘZYKOWYCH W ŚWIETLE PRAW NEUROBIOLOGII

Ludzką aktywność językową można ująć w schemacie behawioralnym, dla którego podstawą jest relacja człowiek - rzeczywistość. Dostarczaną przez receptory informację na temat rzeczywistości zewnętrznej przetwarza mózg. Przetwarzanie informacji przebiega zarówno według reguł wynikających ze struktury mózgu jak i z reguł utworzonych i wyuczonych na drodze własnego doświadczenia lub doświadczenia innych ludzi zakodowanego w strukturach poznawczych. Zachowania człowieka są więc wypadkową czynników organicznych, psychicznych oraz społecznych. Charakteryzuje je pewna wariantywność, która zostanie opisana w świetle neurofizjologicznej koncepcji poziomów organizacji zachowań. Według tej teorii istnieją trzech poziomy orientacji w rzeczywistości zewnętrznej: a) układ konkretny, b) hierarchiczny i c) twórczy. Poziom konkretny pozwala na gromadzenie danych doświadczalnych poprzez zmysłową percepcję różnych fragmentów rzeczywistości i organizowanie adekwatnych do nich reakcji, w tym również słownych. Opracowywane na tym poziomie znaczenie jest związane z sytuacją. Drugi układ sygnałowy - hierarchiczny - bierze udział w procesach abstrahowania i umożliwia powstanie związków znaczeniowych między informacjami pochodzącymi z układu konkretnego. W obrębie układu abstrakcyjnego możliwa jest stopniowalność. Kod twórczy, odznaczający się najwyższym stopniem abstrakcyjności, organizuje te zachowania, których wynikiem jest tworzenie nowej rzeczywistości.

J. Panasiuk
Katedra Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego UMCS w Lublinie
M.M. Kaczyńska-Haładyj
Szpital Neuropsychiatryczny w Lublinie

STANDARDY ZACHOWAŃ JĘZYKOWYCH WOBEC PRZEMIAN SPOŁECZNO-KULTUROWYCH. DYLEMATY DIAGNOSTYCZNE I TERAPEUTYCZNE

Zachowania językowe człowieka zawsze są uwarunkowane kontekstem historyczno-kulturowym, w którym żyje, specyfiką grupy społecznej, w której się wychowuje, a także etapem rozwojowym, na jakim się znajduje. Na przełomie XX i XXI wieku, wraz z powstaniem homogenizującego się społeczeństwa informacyjnego, kiedy podstawową rolę w kontaktach międzyludzkich i zdobywaniu wiedzy odgrywają nowe technologie, człowiek staje przed nowymi zadaniami. Powszechność zminiaturyzowanych i interaktywnych mediów, wymusza nowe wzorce zachowań i odmienne sposoby przetwarzania informacji w mózgu. Słowo jest coraz częściej zastępowane przez obraz, przez co wcześniejszą dominację lewopółkulowego dekodowania informacji, opartego na procesach sekwencyjnych, zastępuje przetwarzanie prawopółkulowe, oparte na procesach symultatywnych. W artykule przedstawiono problemy związane z określeniem normy zachowań językowych w interakcjach społecznych na potrzeby diagnozy logopedycznej oraz dylematy dotyczące zakresu i metod terapii logopedycznej w obecnej rzeczywistości kulturowej.

J. Panasiuk
Katedra Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego UMCS w Lublinie
M.M. Kaczyńska-Haładyj
Szpital Neuropsychiatryczny w Lublinie

ROZUMIEĆ PO LUDZKU. OD KODU POLIKONKRETNEGO DO HIERARCHICZNEGO W ROZUMIENIU ŚWIATA PRZEZ DZIECI ZE SCHORZENIAMI NEUROLOGICZNYMI

Rozumienie to czynność poznawcza zmierzająca do wytworzenia w umyśle obrazów obiektów, zjawisk lub stanów tworzących rzeczywistość poprzez interpretację danych napływających z zewnątrz oraz wytwarzanych przez umysł. W wyniku zrozumienia wypowiedzi następuje rekonstrukcja informacji zamierzonej przez mówiącego i wyrażonej w określonej formie językowej. W czynnościach rozumienia wyodrębnić można poziom konkretny i abstrakcyjny. Rzeczywistość zrekonstruowana na poziomie konkretnym jest jednopoziomowa, stanowi receptoryczny ekwiwalent niezhierarchizowanego obrazu świata, umożliwia reakcję na podstawie określonych bodźców świata zewnętrznego. Istotą rozumienia na poziomie abstrakcyjnym jest formowanie się związków znaczeniowych połączonym nie tylko sygnałami warunkującymi określone zachowanie, ale planowanie własnej aktywności poznawczej i użycie słów jako wyrazu własnych myśli i pragnień. W diagnozowaniu i terapii zaburzeń rozumienia przyjąć należy, że zrozumienie słowa jako reprezentanta pewnych możliwych do konkretnego wyobrażenia przedmiotów i sytuacji nie zapewnia jeszcze orientacji hierarchicznej - ta wiąże się ze zdolnością do asymilowania nowych informacji i reorganizowania modeli poznawczych. Badanie rozumienia jest istotnym wskaźnikiem oceny potencjału rozwojowego dziecka z zaburzeniami neurologicznymi.

J. Paprocka
Katedra i Klinika Neurologii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

ATAKSJA I CHOROBY NEUROMETABOLICZNE

Wprowadzenie: Ataksja, będąca rodzajem zaburzenia ruchowego, jest częstym objawem klinicznym o różnej etiologii. Wynika z uszkodzenia struktur móżdżku i jego połączeń lub sznurów tylnych rdzenia kręgowego. Dotychczas opisano ponad 150 chorób neurometabolicznych, które mogą objawiać się ataksją u dzieci. Choroby neurometaboliczne stanowią (klinicznie i genetycznie) heterogenną grupą chorób rzadkich; mimo że pojedynczo występują rzadko, to jednak ich zbiorowa częstość występowania wynosi około 1 na 1000 żywych urodzeń. Choroby neurometaboliczne są w ostatnich latach diagnozowane z coraz większą częstotliwością, co jest wynikiem intensywnie rozwijającego się w wielu krajach systemu populacyjnych badań przesiewowych noworodków oraz selektywnych badań przesiewowych (wykonywanych u dzieci z objawami mogącymi sugerować zaburzenia metaboliczne).

Cel pracy: Celem pracy jest prezentacja wybranych chorób neurometabolicznych przebiegających z ataksją.

Wnioski: Postępy w dziedzinie genetyki zrewolucjonizowały sposób rozumienia, diagnozowania i leczenia chorób neurometabolicznych. Kluczowe pozostaje uwzględnienie zaburzeń neurometabolicznych w diagnostyce różnicowej ataksji, co pozwala na postawienie wczesnego rozpoznania i wdrożenie efektywnego leczenia.

M. Pielas
Klinika Neurologii i Epileptologii Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka"

CZYNNIKI WPŁYWAJĄCE NA EFEKT LECZENIA RESEKCYJNEGO PADACZKI W POPULACJI PEDIATRYCZNEJ ZE STWARDNIENIEM GUZOWATYM - DOŚWIADCZENIA WŁASNE ORAZ PRZEGLĄD LITERATURY

Wprowadzenie: Leczenie padaczki w przebiegu stwardnienia guzowatego w populacji pediatrycznej stanowi wyzwanie. Wraz z postępem w zastosowaniu nieinwazyjnych oraz inwazyjnych metod diagnostycznych, jak i nowych technik neurochirurgicznych, liczba pacjentów kwalifikujących się do leczenia operacyjnego padaczki wzrasta. Kryteria właściwego doboru pacjentów do leczenia zabiegowego oraz czynniki zwiększające szanse na jego zadowalający efekt nie są jasno sprecyzowane i różnią się w zależności od ośrodka.

Cel pracy: Ustalenie czynników predykcyjnych efektu operacji resekcyjnych u pacjentów z lekooporną padaczką w przebiegu stwardnienia guzowatego oraz odniesienie ich do danych w literaturze.

Materiał i metody: Przeanalizowano dane dotyczące wieku, długości trwania choroby do czasu zabiegu, typu napadów padaczkowych, badań wykonanych w trakcie diagnostyki przedoperacyjnej, regionu oraz zakresu operacji, a także pooperacyjnej redukcji liczby napadów u 13 pacjentów, którzy przebyli operację resekcyjną ogniska padaczki.

Wyniki: Wczesny wiek w momencie operacji, krótszy czas historii napadów oraz rozległość resekcji były najważniejszymi czynnikami warunkującymi dobry efekt terapeutyczny w analizowanej grupie.

Wnioski: Pacjenci z lekooporną padaczką w przebiegu stwardnienia guzowatego powinni być kierowani do diagnostyki przedoperacyjnej we wczesnym etapie choroby. Dalsze wieloośrodkowe badania uwzględniające szerokie dane z diagnostyki przedoperacyjnej mogą pozwolić na określenie subpopulacji pacjentów ze stwardnieniem guzowatym, którzy odniosą największe korzyści z leczenia resekcyjnego.

Słowa kluczowe: padaczka, stwardnienie guzowate, chirurgia padaczki

M. Pietruszka, M. Krygier, M. Zawadzka, A. Sawicka, M. Mazurkiewicz-Bełdzińska
Kliniki Neurologii Rozwojowej w Gdańsku

ZASTOWANIE SEKWENCJONOWANIA WYSOKOPRZEPUSTOWEGO W DIAGNOSTYCE PADACZEK O PODEJRZEWANEJ ETIOLOGII GENETYCZNEJ

Wprowadzenie: Padaczka to jedno z najczęstszych schorzeń neurologicznych wieku dziecięcego. Ustalenie etiologii jest niebywale istotne z punktu widzenia możliwości terapeutycznych, które proponujemy pacjentowi. Obecnie wyróżniamy etiologię strukturalną, genetyczną, metaboliczną, infekcyjną, immunologiczną oraz nieznaną. Wśród padaczek o etiologii genetycznej wyróżniamy: jednogenowe, w przebiegu aberracji chromosomowych oraz o dziedziczeniu poligenowym. Wynika, że 40% padaczek o ciężkim przebiegu ma podłoże monogenowe.

Cel: Celem pracy była identyfikacja i charakterystyka podłoża molekularnego padaczki w grupie pacjentów z padaczką o podejrzewanej etiologii monogenowej, hospitalizowanych w Klinice Neurologii Rozwojowej w Gdańsku w latach 2018-2023.

Materiał i metody: W badaniu wzięło udział 113 dzieci w wieku od 2 miesięcy do 18 lat. 59 pacjentów stanowili chłopcy, 54 dziewczynki. U 107 pacjentów wykonano panel od 84 do 511 genów związanych z padaczką metodą NGS. U pozostałych 6 pacjentów wykonano ES. Dodatkowo, u 13 pacjentów z negatywnym wynikiem panelu genetycznego badanie rozszerzono do ES.

Wyniki: Warianty patogenne i prawdopodobnie patogenne umożliwiające postawienie diagnozy molekularnej zidentyfikowano u 46 (40%) chorych. U pozostałych pacjentów uzyskano wynik negatywny lub wykryto warianty o nieustalonym znaczeniu, których patogenności nie udało się potwierdzić.

Wnioski: Uzyskane wyniki badań potwierdzają powszechność genetycznej etiologii padaczki u dzieci, szczególnie o podłożu monogenowym. Możliwość zidentyfikowania pojedynczego genu odpowiedzialnego za występowanie napadów padaczkowych pozwala na szybkie wdrożenie skutecznego leczenia, pod warunkiem jego dostępności, a także stwarza pole do tworzenia nowych leków z precyzyjnym punktem uchwytu. Dalsze badania są niezbędne do potwierdzenia, czy tak wysoki odsetek padaczek monogenowych jest uniwersalny w populacji dziecięcej, czy być może jest to obciążenie genetyczne związane z regionem Europy Środkowo-Wschodniej.

S. Potępa-Kowalczyk
Szkoła Doktorska Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach
E. Emich-Widera
Katedra i Klinika Neurologii Dziecięcej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach
B. Kazek
Centrum Wspomagania Rozwoju "Persevere" w Katowicach
J. Paprocka
Katedra i Klinika Neurologii Dziecięcej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

HIPERMOBILNOŚĆ STAWÓW U DZIECI ZE SPEKTRUM AUTYZMU

Wprowadzenie: W populacji dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu można zaobserwować występowanie zaburzeń dystrybucji napięcia mięśniowego oraz zwiększoną ruchomość w obrębie stawów.

Cel pracy: Celem pracy było ustalenie, czy u dzieci ze spektrum autyzmu częściej niż u dzieci normotypowych występują zaburzenia ruchomości stawów w postaci hipermobilności oraz jakie objawy towarzyszące hipermobilności występują u dzieci z autyzmem i czy są częściej spotykane w porównaniu z normotypowymi rówieśnikami.

Materiał i metody: Grupa badana obejmowała 65 dzieci w wieku 5-12 lat, obojga płci z rozpoznanym autyzmem, a grupa kontrolna 71 normotypowych dzieci w tym samym wieku, obu płci, bez zaburzeń autystycznych. Kryteriami wyłączenia dla grupy badanej i kontrolnej było współwystępowanie chorób genetycznych i neurologicznych. Hipermobilność stawów nie była wcześniej odnotowywana u badanych dzieci Do oceny hipermobilności zastosowano 9-punktowy Test Beightona. Ruchomość poszczególnych stawów mierzono z dokładnością do 1° za pomocą standardowego dwuramiennego goniometru. Ocena obejmowała 9 pomiarów, 4 z nich zostały przeprowadzone odpowiednio dla prawej i lewej kończyny w sposób bierny (wyprost stawu łokciowego, kolanowego, stawu międzypaliczkowego oraz przywiedzenie kciuka do przedramienia). Test palce-podłoga dzieci wykonywały samodzielnie.

Wyniki: Dzieci grupy badanej cechowała istotnie większa hipermobilność; zdiagnozowano ją u 16 z 65 (24,62%) badanych vs 8 z 71 (11,27%) dzieci grupy kontrolnej (p=0,05). Ponadto w grupie badanej stwierdzano współwystępowanie większej ilości objawów towarzyszących.

Wnioski: Hipermobilność stawów u dzieci ze spektrum autyzmu, między innymi ze względu na występowanie zaburzeń komunikacji społecznej może być niedodiagnozowana i dzieci te nie otrzymują właściwych zaleceń.

N. Purpurowicz-Miękus, P. Komasińska-Piotrowska, M. Jączak-Goździak
Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

RUCHOWY, NIERUCHOWY, A MOŻE MIESZANY? - CZYLI JAKA SEMIOLOGIA PNESÓW DOMINUJE U DZIECI I MŁODZIEŻY

Psychogenne napady nie padaczkowe (PNES) stanowią istotny problem w diagnostyce różnicowej pacjentów podejrzanych o padaczkę. Ogromna heterogenność semiologii tych napadów, głównie w populacji pediatrycznej, utrudnia ich właściwą interpretację, co może wiązać się z nieuzasadnionym stosowaniem leków przeciwpadaczkowych. Od lat 80-tych wiedza na temat semiologii PNES wzrasta w wyniku wykorzystania monitoringu videoEEG oraz stosowania protokołów prowokacji PNES. Celem pracy była analiza dominujących typów napadów rzekomopadaczkowych wśród populacji pediatrycznej z uwzględnieniem podziału na wiek i płeć. Przeanalizowano dane kliniczne (dokumentację medyczną, nagrania, videoEEG, badanie psychologa) u 113 dzieci z podejrzeniem PNES hospitalizowanych w latach 2014-2022 w Klinice Neurologii Wieku Rozwojowego w Poznaniu. Aby sprowokować wystąpienie napadu u pacjentów podejrzanych o PNES w czasie badania videoEEG wykonywano próbę sugestywną polegającą na przykładaniu nasączonego wodą gazika do przedramienia oraz sugestii, że podano lek, który wyzwoli wystąpienie napadu. U 100 pacjentów w trakcie wykonywania videoEEG zastosowano próbę sugestywną, u 54% była dodatnia. U 46% pomimo zastosowania próby sugestywnej napad nie wystąpił. Większość, bo 68% pacjentów z dodatnią próbą prowokacyjną miała napady nieruchowe, 29% prezentowało napady mieszane (ruchowy + nieruchowy), a tylko 7% prezentowało napady ruchowe. Wśród napadów nieruchowych najczęściej występowały epizody o charakterze zahamowania czynności, mniejszość pacjentów zgłaszała odczucia subiektywne. Wśród napadów ruchowych najczęściej były to drżenia kończyn, drżenia powiek, drżenia ciała. W grupie tej nie obserwowano wyrzutów kończyn, miednicy, co jest charakterystyczne dla populacji dorosłych. U dzieci i młodzieży dominują napady rzekomopadaczkowe o charakterze nieruchowym, najczęściej mające charakter zahamowania czynności oraz subiektywnych odczuć. Próba sugestywna potwierdza rozpoznanie PNES tylko u połowy pacjentów.

M. Rudzka-Dybała, E. Szczepanik, E. Stawicka
Instytut Matki i Dziecka - Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży - Warszawa

OCENA WCZESNEGO I ODLEGŁEGO ROKOWANIA U PACJENTÓW Z ZESPOŁEM WESTA LECZONYCH W KLINICE NEUROLOGII DZIECI I MŁODZIEŻY INSTYTUTU MATKI I DZIECKA W WARSZAWIE

Wprowadzenie: Zespół Westa - encefalopatia padaczkowa i rozwojowa z początkiem w pierwszych 2 latach życia. Wystąpieniu napadów zgięciowych towarzyszą zmiany w zapisie EEG o charakterze hipsarytmii, z którą wiąże się zahamowanie lub regres rozwoju psychoruchowego. Z. Westa cechuje złożona, patofizjologia, znaczna heterogenność pod względem etiologii, obrazu klinicznego, EEG, odpowiedzi na leczenie oraz rokowanie zarówno wczesne jak i późne. Ocenia się, że niepełnosprawność intelektualna dotyczy 30-90% chorych, a padaczka lekooporna utrzymuje się u około 50% chorych. Według kryteriów Appeltona (2001) Rokowanie wczesne dobre - definiowane jest jako ustąpienie napadów zgięciowych w ciągu 4 tygodni i hipsarytmii 6 tygodni od wprowadzonego leczenia. Rokowanie odległe dobre - oceniane po 12-24 miesiącach od zachorowania jest definiowane jako remisja napadów padaczkowych oraz rozwój psychoruchowy w granicach szerokiej normy lub opóźnienie w stopniu lekkim.

Cel pracy: Ocena rokowania zarówno wczesnego jak i odległego pacjentów z zespołem Westa hospitalizowanych w Klinice Neurologii Dzieci i Młodzieży w Warszawie w okresie od 2003 do 2018 roku (15 lat)

Materiał i metody: Badaniu podlegała grupa 100 pacjentów. W analizie czynników rokowniczych brano pod uwagę dane demograficzne, wywiad rodzinny, wyniki badań obrazowych, zapisów EEG, wiek zachowywania, rozwój psychoruchowy przed zachowywaniem i w trakcie trwania choroby

Wyniki: Wykazano istotne statystycznie korelacje dobrego rokowania wczesnego i późnego z ww. danymi klinicznymi, które zostaną szczegółowo omówione. W grupie badanej wykazano szczególnie niekorzystny wpływ długiego utrzymywania się hipsarytmii na późne rokowanie.

Wnioski: Podstawowym celem leczenia przeciwpadaczkowego jest nie tylko uzyskanie remisji napadów, ale również normalizacja EEG.

B. Rzepka-Migut, A. Orłowska
Klinika Neurologii Dziecięcej i Pediatrii - Kliniczny Szpital Wojewódzki Nr 2 im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie - Rzeszów
W. Tarała
I Klinika Pediatrii i Gastroenterologii Dziecięcej z Pododdziałem Kardiologii Dziecięcej - Kliniczny Szpital Wojewódzki Nr 2 im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie - Rzeszów

MIĘDZY SERCEM A ROZUMEM - ZNACZENIE KONSULTACJI KARDIOLOGICZNEJ W DIAGNOSTYCE RÓŻNICOWEJ PADACZEK

Wprowadzenie: Padaczka należy do najczęstszych i najbardziej wyniszczających chorób neurologicznych u dzieci. Diagnoza jest w dużej mierze subiektywna, co skutkuje wciąż wysokim odsetkiem błędnych rozpoznań. W grupie pacjentów pediatrycznych występują różne stany napadowe niepadaczkowe mogące imitować napady padaczkowe.

Cel pracy: Celem pracy jest zwrócenie uwagi na znaczenie wywiadu lekarskiego oraz konsultacji kardiologicznej w procesie diagnostycznym zaburzeń napadowych.

Materiał i metody: W przedstawionej pracy autorzy wykorzystają 3 opisy przypadków dotyczące dwóch jednostek chorobowych oraz zapoznają się z aktualnym przeglądem piśmiennictwa.

Wyniki: Pacjent 1 - dziewczynka 12 miesięczna przyjęta z podejrzeniem zaburzeń napadowych. W wywiadzie występujące od okresu noworodkowego epizody bezdechu, utraty przytomności początkowo głównie poprzedzone płaczem, niektóre zakończone drgawkami uogólnionymi, ślinotokiem i bezwiednym oddaniem stolca. Rozpoznano napady afektywnego bezdechu.
Pacjent 2 - dziewczynka 16 miesięczna z rozpoznaną wcześniej padaczką, leczona kwasem walproinowym została przyjęta po kolejnym epizodzie utraty przytomności, bez współistniejącego zasinienia oraz drgawek. W wywiadzie u dziecka występowały utraty przytomności poprzedzone płaczem a następnie bezdechem. Rozpoznano napady afektywnego bezdechu.
Pacjent 3 - dziewczynka 16-letnia z rozpoznaną wcześniej padaczką, przyjmująca na stałe lamotryginę i kwas walproinowy została przyjęta celem poszerzenia diagnostyki. Dziecko wielokrotnie doświadczało epizodów utraty przytomności, nie poprzedzonych objawami prodromalnymi. Niektóre zakończyły się urazem głowy i kończyn. W dotychczasowej diagnostyce wykonano kilkakrotnie badanie EEG, MR mózgowia oraz badania holter EKG. Rozpoznano nawrotny częstoskurcz węzłowy.

Wnioski: Postawienie trafnej diagnozy jest wyzwaniem dla lekarza a właściwe rozpoznanie może uchronić pacjenta przed niepotrzebną diagnostyką lub leczeniem farmakologicznym.

K. Stachura
Szkoła Doktorska Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach
E. Emich-Widera
Katedra i Klinika Neurologii Dziecięcej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach
B. Kazek
Centrum Wspomagania Rozwoju Persevere w Katowicach
J. Paprocka
Katedra i Klinika Neurologii Dziecięcej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach
K. Kozioł-Bańczyk
Szkoła Doktorska Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

MOTORYCZNOŚĆ DZIECI Z ZABURZENIAMI ZE SPEKTRUM AUTYZMU

Wprowadzenie: U dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu ujawniają się również różne towarzyszące zaburzenia neurorozwojowe, które znacząco pogarszają funkcjonowanie tych dzieci.

Cel pracy: Celem pracy było ustalenie czy zaburzenia motoryki j oraz równowagi występują istotnie częściej u dzieci z autyzmem niż u dzieci neurotypowych. Ponadto oceniano przydatność testu MABC-2 w ocenie wymienionych sprawności.

Materiał i metody: Do grupy badanej zakwalifikowano 71 dzieci obu płci z rozpoznanym autyzmem, w wieku 5-12 lat, do grupy kontrolnej 91 neurotypowych dzieci w tym samym wieku, bez zaburzeń autystycznych. Kryteriami wyłączenia dla grupy badanej i kontrolnej było współwystępowanie chorób genetycznych i neurologicznych, zwłaszcza padaczki, dziecięcego porażenia mózgowego i padaczki. Ocenę umiejętności przeprowadzono używając testu MABC-2 i kwestionariusza DCDQ. Ocena obejmowała 8 zadań motorycznych takich jak rzucanie do celu i łapanie piłki oraz ocena równowagi.

Wyniki: Dzieci grupy badanej osiągnęły istotnie gorsze wyniki we wszystkich trzech ocenianych kategoriach.

Wnioski: Ocena sfery motorycznej dzieci z autyzmem pozwala na bardziej całościową ocenę populacji dzieci z tym rozpoznaniem. Stanowi również dobry start do planowania, przeprowadzania i monitorowania usprawnia tej populacji/grupy/tych dzieci.

M. Starczewska
Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu, Oddział Neurologii Dzieci i Młodzieży

ZMIANY CZYNNOŚCI BIOELEKTRYCZNEJ MÓZGU U DZIECI I MŁODZIEŻY Z ROZPOZNANĄ NADPOBUDLIWOŚCIĄ PSYCHORUCHOWĄ I DEFICYTAMI UWAGI (ADHD/ADD)

Wprowadzenie: ADHD zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi, zespół nadpobudliwości psychoruchowej z brakiem koncentracji uwagi, w klasyfikacji ICD10 jest zakwalifikowany jako zaburzenia hiperkinetyczne, zespół neurorozwojowych zaburzeń psychicznych objawiający się znacznymi problemami z funkcjami wykonawczymi (np. kontrolą uwagi i kontrolą hamującą), powodujący niewspółmierne do wieku dotkniętej nimi osoby deficyty uwagi, hiperaktywność, nadpobudliwość ruchową lub impulsywność.

Cel pracy: Celem pracy jest ocena czynności bioelektrycznej mózgu u dzieci i młodzieży z rozpoznaną nadpobudliwością psychoruchową oraz deficytami uwagi i wykazanie ewentualnych zmian w zapisie czynności bioelektrycznej mózgu.

Materiał i metody: Jest to badanie retrospektywne przeprowadzone w Klinice Neurologii Wieku Rozwojowego w Poznaniu. Oceniano zapisy eeg 172 pacjentów, w wieku 4-15 lat, obojga płci (chłopców 141 i dziewcząt 31), którzy mieli wykonane badanie EEG w okresie od 2017-2022.
Do badania włączono pacjentów z rozpoznaną nadpobudliwością psychoruchową z/ lub bez deficytów uwagi (bez chorób towarzyszących) Wszystkie badania EEG zostały ocenione przez certyfikowanego neurofizjologa.

Wyniki: Pacjentów z rozpoznaną nadpobudliwością psychoruchową włączonych do obserwacji było 107 oraz 65 z zaburzeniami koncentracji i uwagi. Badania elektroencefalograficzne wykazały u 77 osób obecność zmian zlokalizowanych w obu półkulach mózgu. Najczęstszymi okazały się fale wolne theta- 85 osób, fale ostre u 61 pacjentów a delta u 10 badanych. Z obserwacji wynika, iż zmiany zlokalizowane były w okolicach ciemieniowo-potylicznych u 36 pacjentów, a w skroniowych u 39 dzieci.

Wnioski: ADHD i ADD jest częstym rozpoznaniem spotykanym wśród dzieci i młodzieży wieku rozwojowego. Badania pokazują, że dość często widzimy nieprawidłowości w zakresie pracy czynności bioelektrycznej mózgu w grupie dzieci i młodzieży i być może z nich też wynikają zaburzenia koncentracji i uwagi.

S. Ryzak, L. Perenc, J. Bielak
Kliniczny Szpital Wojewódzki nr 2 im. św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie

OBRAZ DYSTROFII MIĘŚNIOWEJ W RDZENIOWYM ZANIKU MIĘŚNI TYPU 3 NA PODSTAWIE OPISU PRZYPADKU

Wprowadzenie: Dystrofia mięśniowa oraz rdzeniowy zanik mięśni są przykładem chorób nerwowo-mięśniowych. Dystrofia mięśniowa spowodowana jest mutacją w genie dystrofiny. Charakteryzuje się postępującym osłabieniem siły mięśniowej, przerostem podudzi, podwyższonym poziomem kinazy kreatynowej oraz aminotransferaz. Rdzeniowy zanik mięśni jest uwarunkowany genetycznie mutacją w genie SMN 1. W obrazie klinicznym dominuje postępujące osłabienie siły mięśniowej, zanik mięśni, arefleksja, drżenia mięśniowe.

Cel pracy: Wykazanie podobieństwa pomiędzy dystrofią mięśniową, a postacią pseudodystroficzną rdzeniowego zaniku mięśni.

Materiał i metody: Analiza przypadku klinicznego.

Wyniki: 13-letni chłopiec, u którego od roku zaobserwowano stopniową utratę zdolności chodzenia po schodach, zaburzenia wzorca i wydolności chodu, niemożność samodzielnego wstawania z podłoża. W badaniu neurologicznym stwierdzono niedowład czterokończynowy wiotki bardziej wyrażony w kończynach dolnych, zanik mięśni obręczy barkowej i miednicznej, hipertroficzne podudzia, dodatni objaw Gowersa. W badaniach laboratoryjnych podwyższony poziom kinazy kreatynowej. Obrazowanie MR mózgowia i rdzenia kręgowego bez odchyleń. Testy neurofizjologiczne uwidoczniły cechy reinerwacji oraz cechy uszkodzenia miopatyczego. Wykonane badania genetyczne wykazały obecność mutacji w genie SMN1 typową dla rdzeniowego zaniku mięśni. Chłopiec jest w trakcie kwalifikacji do programu lekowego.

Wnioski: W diagnostyce pacjenta z objawami dystrofii mięśniowej należy brać pod uwagę rdzeniowy zanik mięśni typu 3 (chorobę Kugelberga-Welandera).

K. Szajnik
Klinika Neurologii Dziecięcej i Pediatrii Klinicznego Szpitala Wojewódzkiego nr 2 im. św. Jadwigi w Rzeszowie

ZESPÓŁ HORNERA I SKĄPOOBJAWOWY UDAR MÓZGU W PRZEBIEGU POURAZOWEGO ROZWARSTWIENIA TĘTNICY SZYJNEJ WEWNĘTRZNEJ - OPIS PRZYPADKU

Wprowadzenie: Rozwarstwienie ściany tętnicy jest rzadką przyczyną udaru niedokrwiennego u dzieci. Może przebiegać w sposób skąpoobjawowy nawet przy znaczącym zwężeniu światła tętnicy. W związku z ograniczoną ilością danych naukowych i brakiem wytycznych postępowania w udarze niedokrwiennym u dzieci stosowane leczenie zależy głównie od doświadczenia ośrodka.

Cel pracy: Celem pracy było przedstawienie procesu diagnostycznego, leczniczego oraz wyników leczenia u prezentowanej pacjentki.

Materiały i metody: Wykorzystaną w niniejszej pracy metodą badawczą było studium przypadku. Materiał do analizy stanowiła dokumentacja medyczna pacjentki hospitalizowanej dwukrotnie w Klinice Neurologii Dziecięcej i Pediatrii Klinicznego Szpitala Wojewódzkiego nr 2 w Rzeszowie.

Wyniki: W pracy zaprezentowano przypadek 6,5-letniej pacjentki z rozwarstwieniem tętnicy szyjnej wewnętrznej (ICA) w wyniku urazu szyi o stosunkowo niskiej energii - uderzenia kierownicą rowerową. Wtórnie do patologii naczyniowej u pacjentki wystąpił zespół Hornera oraz udar niedokrwienny w zakresie unaczynienia ICA. Postawienie diagnozy było możliwie na podstawie wykonanej tomografii komputerowej naczyń krwionośnych (angio-TK) oraz rezonansu magnetycznego mózgowia. Zastosowanie leków przeciwkrzepliwych i przeciwpłytkowych doprowadziło do częściowej rekanalizacji ICA oraz ustąpienia objawów zespołu Hornera w okresie 3-miesięcznej obserwacji.

Wnioski: Przeprowadzenie procesu diagnostycznego oraz wdrożenie leczenia przyczyniło się do wycofania objawów zespołu Hornera.

K. Szczepaniak, M. Ogrodnik, K. Sadowski
Klinika Neurologii i Epileptologii - Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka" - Warszawa - Polska
K. Laskowska - Byzdra
Klinika Okulistyki - Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka" - Warszawa - Polska
E. Jurkiewicz
Zakład Diagnostyki Obrazowej - Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka" - Warszawa - Polska
D. Wicher
Zakład Genetyki Medycznej - Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka" - Warszawa - Polska
K. Kotulska
Klinika Neurologii i Epileptologii - Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka" - Warszawa - Polska

MUTACJA COL4A1 JAKO PRZYCZYNA LEUKOENCEFALOPATII O PÓŹNEJ MANIFESTACJI KLINICZNEJ U 13-LETNIEGO PACJENTA

Wprowadzenie: Mutacje w genie COL4A1 związane są z chorobą małych naczyń o heterogennej manifestacji klinicznej obejmującej uszkodzenia naczyń mózgowych z zajęciem nerek, mięśni szkieletowych i zaburzeniami okulistycznymi. Kruchość naczyń mózgowych przejawia się w badaniach neuroobrazowych jako rozlana leukoencefalopatia okołokomorowa, związana z poszerzonymi przestrzeniami okołonaczyniowymi, udarami lakunarnymi i mikrokrwotokami, a klinicznie skutkować może udarami niedokrwiennymi lub krwotocznymi o wczesnym początku, najczęściej w okresie noworodkowym.

Cel pracy: Prezentacja nietypowego przebiegu klinicznego mutacji COL4A1, o późnym i nagłym początku objawów.

Materiał i metody: W pracy omówiono przypadek 13-letniego pacjenta z wywiadem wcześniactwa, hipotrofii, zaćmy wrodzonej oraz utratą widzenia w oku lewym, przyjętego z powodu pogorszenia stanu neurologicznego po operacji jaskry wtórnej w znieczuleniu ogólnym. U pacjenta stwierdzono nagłe pojawienie się objawów piramidowych, ruchów dystonicznych kończyn górnych, niedowładu spastycznego czterokończynowego, obustronnej dysmetrii oraz spowolnienia ruchowego i trudności z zainicjowaniem ruchu, przy zachowanym prawidłowym funkcjonowaniu poznawczym i emocjonalnym.

Wyniki: W badaniu MR stwierdzono obecność rozległych zmian w istocie białej centralnej z oszczędzeniem włókien podkorowych. W obrębie zmian uwidoczniono bardzo liczne ogniska krwawienia w różnych fazach rozpadu hemoglobiny oraz jamy malacyjne. W badaniach laboratoryjnych nie stwierdzono istotnych odchyleń, pomiar aktywności enzymów lizosomalnych wykazał obniżoną aktywność beta-galaktocerebrozydazy. Diagnostyka genetyczna metodą WES ujawniła heterozygotyczną mutację de novo w genie COL4A1.

Wnioski: Mutację COL4A1 należy uwzględnić w diagnostyce różnicowej leukoencefalopatii, także u pacjentów, którzy nie wykazywali objawów klinicznych w okresie noworodkowym, a badania molekularne stanowią istotny element w drodze do precyzyjnej diagnozy.

J. Szczęsna-Marmon
Klinika Neurologii Dziecięcej KSW2 w Rzeszowie

ZESPÓŁ MERS - ANALIZA DWÓCH PRZYPADKÓW KLINICZNYCH

Wprowadzenie: Zespół MERS (Mild encephalitis/encephalopathy with reversible splenial lesion)- łagodne zapalenie mózgu/encefalopatia z odwracalnymi zmianami w płacie ciała modzelowatego jest rzadkim kliniczno-radiologicznym zespołem występującym najczęściej u dzieci. Cechuje się występowaniem objawów encefalopatii zazwyczaj o łagodnym przebiegu, tj. zmiana zachowania, zaburzenia świadomości, drgawki, bóle głowy czy ataksja oraz współwystępowaniem w obrazach MR obszaru restrykcji dyfuzji ograniczonym do płata ciała modzelowatego(MERS typI) lub z towarzyszącym zajęciem pozostałych fragmentów CC oraz okolicznej istoty białej (MERS typII). Istotny jest związek z poprzedzającą infekcją, najczęściej wirusową. Patogeneza nie jest znana. Rokowanie zazwyczaj jest pomyślne z całkowitym ustąpieniem objawów klinicznych i radiologicznych w ciągu kilku dni do tygodni.

Cel pracy: Przestawienie obrazu klinicznego łagodnej encefalopatii w przebiegu zespołu MERS u dwojga dzieci.

Materiał i metody: W pracy przedstawiono analizę przebiegu zespołu MERS u dwóch dziewczynek hospitalizowanych w Klinice Neurologii Dziecięcej w Rzeszowie w latach 2020-22. Pacjentka 3-l przyjęta z powodu powtarzających się napadów drgawek uogólnionych oraz zaburzeń świadomości: splątania oraz pobudzenia psychomotorycznego. Objawy poprzedzone były nieżytem żołądkowo-jelitowym. Drugą pacjentką jest dziewczynka 5,5-l hospitalizowana z powodu kilkukrotnych drgawek uogólnionych, pobudzenia psychomotorycznego, niepokoju, kolejno zaburzeń połykania oraz mowy. Objawy poprzedzony były infekcją gdo z gorączką, bólem głowy oraz brzucha.

Wyniki: U młodszej pacjentki rozpoznano MERS typ I, u starszej MERS typ II. U obydwu skład PMR był prawidłowy. Z surowicy uzyskano dodatnie wyniki badania metodą PCR w kierunku zakażenia rotawirusem oraz adenowirusem. Rozległość zmian radiologicznych korelowała z cięższym przebiegiem choroby.

Wnioski: Zespół MERS należy brać pod uwagę w przypadku każdej ostrej encefalopatii u dzieci poprzedzonej objawami infekcji.

W. Talaśka-Liczbik, M. Mazurkiewicz-Bełdzińska
Klinika Neurologii Rozwojowej w Gdańsku

ZMIANA CZĘSTOŚCI NAPADÓW PADACZKOWYCH W ZALEŻNOŚCI OD PORY DNIA. TYPY NAPADÓW PADACZKOWYCH A RYTM DOBOWY.

Wprowadzenie: Zaobserwowano, że, u niektórych pacjentów z padaczką występują cyklicznie incydenty napadowe. Udowodniono, że czynniki zewnętrzne, między innymi: fotostymulacja, hiperwentylacja, deprywacja snu, substancje psychoaktywne mają istotny wpływ na częstość występowania napadów padaczkowych. Obecnie coraz więcej uwagi zwraca się na wpływ rytmów endogennych na częstość występowania napadów padaczkowych. Zmiany zachodzące w organizmie w trakcie doby okazały się podstawą do rozwoju chronobiologii oraz chronofarmakoterapii w chorobach neurologicznych, w tym również w padaczce.

Cel pracy: Ocena wpływu rytmu dobowego na występowanie napadów padaczkowych u pacjentów z napadami ogniskowymi oraz uogólnionymi.

Materiał i metody: Zebrano grupę pacjentów Kliniki Neurologii Rozwojowej w Gdańsku z rozpoznaną i leczoną padaczką. Analizie poddano pacjentów z napadami o ogniskowym początku jak i z napadami uogólnionymi. Oceniano ilość oraz występowanie napadów padaczkowych zależnie od pory dnia. Podjęto próbę korelacji napadów padaczkowych, towarzyszących im zmian w zapisie eeg z porą występowania napadów.

Wnioski: 1. Występowanie napadów o ogniskowym początku wykazuje cykliczność, zależnie od lokalizacji. 2. Obserwacje sugerują wpływ czynników endogennych (rytmu okołodobowego) oraz cyklicznych czynników egzogennych na częstość występowania napadów padaczkowych. 3. Chronofarmakologia może okazać się w przyszłości jednym z kluczowych elementów, które będą brane pod uwagę w doborze optymalnej terapii dopasowanej do osobniczych zmian wrażliwości organizmu na działanie terapeutyczne i skutki uboczne leków.

A. Tokarska, J. Paprocka
Katedra i Klinika Neurologii Dziecięcej, ŚUM w Katowicach
A. Sobczyńska-Tomaszewska, M. Kacprzak, A. Krawiec
Centrum Medyczne MEDGEN w Warszawie

IDENTYFIKACJA I CHARAKTERYSTYKA WARIANTÓW GENETYCZNYCH ZWIĄZANYCH Z PATOGENEZĄ PADACZEK U DZIECI

Wraz z rozwojem i dostępnością w ostatniej dekadzie analizy genetycznej z wykorzystaniem NGS, wzrasta wiedza na temat genów i rodzin genów, które mogą być zaangażowane w epileptogenezę i pomagają uzyskać wgląd w patomechanizmy leżące u podstaw różnych postaci padaczki. Metodologia sekwencjonowania nowej generacji jest obiecującym podejściem do leczenia spersonalizowanego. Projekt zakłada określenie genetycznego podłoża padaczki i oporności na leki przeciwpadaczkowe w grupie polskich dzieci z padaczką lekooporną i podającą się terapii w celu opracowania algorytmu postępowania diagnostycznego i terapeutycznego. Postawiono hipotezę, o heterogennym i oligogenowym podłożu mechanizmu oporności na leki i metabolizm kannabinoidów. Grupa badana obejmowała 53 dzieci z padaczką lekooporną (badanie pilotażowe). Materiał do badania stanowiła jednorazowo pobrana od każdego pacjenta próbka krwi obwodowej celem pozyskania materiału genetycznego. Część molekularna polega na opracowaniu zestawu genów korelowanych z metabolizmem kannabinoidów na podstawie literatury medycznej oraz baz danych dla populacji ogólnoświatowej oraz populacji europejskiej, wykonaniu analizy metodą NGS celem analizy polimorfizmów typu SNP oraz CNV w wybranych genach. Uzyskane dane genomowe dla grupy badanej zostaną porównane z polskimi populacyjnymi danymi genomowymi z grupą kontrolną, którą stanowiły zanonimizowane dane genomowe populacji polskiej (baza własna CM MedGen) oraz z grupą odniesienia, która będzie obejmowała 30 dzieci (odpowiednio dobranych pod względem wieku i płci w stosunku do grupy badanej) z rozpoznaniem padaczki dobrze poddającej się leczeniu z prawidłowym obrazem struktur mózgowia w MR głowy. Analizy bioinformatyczne wykonano przy użyciu autorskiego oprogramowania posiadanego przez CM MedGen. W wyniku sekwencjonowanaia u części badanych dzieci zdiagnozowano genetyczne podłoże padaczki. Analiza wykrytych polimorfizmów typu SNP oraz CNV w wybranych genach jest w trakcie opracowywania.

M. Wąsiewicz
Klinika Neurologii Rozwojowej i Epileptologii- ICZMP- ŁÓDŹ

SŁODKI KŁOPOT, CZYLI O MÓZGU I TRZUSTCE

WPROWADZENIE Autoimmunologiczne zapalenia mózgu (AE) są heterogenną grupą zapalnych chorób układu nerwowego. Najczęstsze objawy u dzieci to napady padaczkowe, zab. zachowania, świadomości, w tym także zab. psychotyczne oraz polimorficzne zab. ruchowe.

CEL PRACY Prezentacja przypadku klinicznego pacjentki z AE o nietypowym przebiegu z omówieniem przypadku i wdrożonej terapii

MATERIAŁ i METODY 3-letnia dziewczynka hospitalizowana w KNRiE z powodu obserwowanych od tygodnia stałych klonii orofacjalnych, bez reakcji na benzodiazepiny, ustępujących tylko podczas snu. W EEG wysokowoltażowe fale wolne oraz zmiany napadowe zlokalizowane. W RM podwyższony sygnał obu hipokampów. Panel neuroimmunologiczny w surowicy oraz PMR ujemny. Klasyczne leczenie I i II linii (IVMP, IVIG, PLEX), jak również modyfikowana terapia p/padaczkowa okazały się nieskuteczne. Podczas rewizji leczenia zaobserwowano poliurię, polidypsję oraz hiperglikemię. Pacjentka została przekazana do Kliniki Diabetologii UM w Łodzi, gdzie rozpoznano cukrzycę typu 1 z przeciwciałami anty-GAD 67.

WNIOSKI Wątpliwości kliniczne i diagnostyczne pojawiają się w przypadkach atypowych, zwłaszcza u pacjentów bez drgawek lub zaburzeń świadomości. Ujemny panel neuronalny nie wyklucza AE. W opisanym przypadku znaczącą rolę w ujawnieniu się cukrzycy typu 1 odegrał autoimmunologiczny proces zapalny mózgu z włączonym leczeniem IVMP. Po wdrożeniu dedykowanego leczenia oraz ustabilizowaniu glikemii objawy całkowicie nie ustąpiły, ale obserwowana jest znaczna poprawa stanu klinicznego, jak również obserwowane są okresy bez zab. orofacjalnych.

D. Wesół-Kucharska, M. Greczan, M. Kaczor (prelegent), D. Rokicki
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie

ZMIANY W JĄDRACH PODSTAWY MÓZGU, KTÓRE MOŻNA SKUTECZNIE LECZYĆ

Zmiany w jądrach podstawy u dzieci stanowią duże wyzwanie diagnostyczne i terapeutyczne. Objawy kliniczne są niespecyficzne, a pacjenci wymagają szerokiej diagnostyki, m.in. zmian niedokrwienno-niedotlenionowe, zatrucia, przyczyny infekcyjnch i chorób neurometabolicznych.

Materiał i metody: Retrospektywna analiza 3 pacjentów ze zmianami w jądrach podstawy

Wyniki: Pacjent 1. do 12 mż rozwijał się prawidłowo, a następnie zaczął stopniowo tracić nabyte umiejętności, regres nasilał się przy infekcjach. W badaniach biochemicznych nie stwierdzono istotnych odchyleń, MRI OUN wykazał zmiany w jądrach podstawy jak w zespole Leigha. W 3 rż. miał niedowład czterokończynowy, padaczkę (bez kontroli napadów), karmiony był przez PEG. W badaniu WES wykryto nieprawidłowy wariant w genie SLC19A3, (transporter dla tiaminy) włączono do leczenia tiamin i biotynę uzyskując poprawę kontroli napadów padaczkowych, neurologiczny stan pozostał bez poprawy. Pacjent 2. i 3. w 30 i 16 miesiącu życia prezentowali encefalopatię z zespołem pozapiramidowym, które występowały przy infekcji. W badaniach stwierdzono jedynie okresowo podwyższone stężenie kwasu mlekowego. Badanie PMR wykluczyło neuroinfekcję. W MRI OUN opisano symetryczne zmiany hiperintensywne w jądrach podstawy oraz rozsiane zmiany podkorowe w obu półkulach mózgu. Pacjentów leczono tiaminą i biotyną, uzyskując szybką poprawę kliniczną. W badaniu molekularnym wykryto nieprawidłowy wariant w genie SLC19A3 - zaburzenie metabolizmu tiaminy. W MRI OUN po 10 mc terapii wykazano znaczną regresję zmian. Pacjenci obecnie 7 i 8 lat, pozostają bez objawów klinicznych, a ich rozwój poznawczy jest w normie.

Wnioski: W diagnostyce zmian w jadrach podstawy mózgu należy uwzględnić zaburzenia metabolizmu tiaminy. Wczesne leczenie tiaminą i biotyną prowadzi do ustąpienia encefalopatii, zapobiega występowaniu kolejnych epizodów dekompensacji i pozwala na prawidłowy rozwój. Zbyt późne włączenie leczenia może prowadzić do utrwalenia zmian w OUN.

D. Ziarek, O. Górowska, E. Kapusta
Klinika Neurologii Dziecięcej, Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie
M. Bodzioch
Diagnostyka S.A. Kraków
S. Kroczka
Klinika Neurologii Dziecięcej, Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie; Katedra Neurologii Dzieci i Młodzieży, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum w Krakowie

WARIANT GENU RNF213 JAKO PRZYCZYNA CHOROBY MOYAMOYA TYPU 2

Wprowadzenie: Choroba moyamoya jest rzadką arteriopatią wewnątrzczaszkową polegającą na postępującym zwężeniu naczyń mózgowych zlokalizowanych u podstawy mózgu, powodującym przemijające napady niedokrwienne lub udary. Częstość występowania choroby jest najwyższa w populacjach azjatyckich a przypadki występowania choroby opisywanie są głównie u dzieci w wieku 5-9 lat oraz u osób dorosłych.

Cel pracy: Powiązanie wariantu genu RNF213 z rzadkim przypadkiem choroby moyamoya typu 2 u 11-miesięcznego dziecka objawiającej się jako udar mózgu z towarzyszącym uszkodzeniem wątroby, często obserwuje się również zaburzenia czynności i struktury nerek oraz zmiany skórne.

Materiał i metody: 11-miesięczne niemowlę z ostrym niedowładem kończyny prawej, po epizodzie drgawek prawostronnych zostało przekazane do Kliniki Neurologii Dziecięcej. W TK głowy w rowkach mózgowych obu półkul mózgu oraz w rzucie jąder podkorowych opisywano hyperdensyjne pasma, dodatkowo jamę płynową w okolicy komory bocznej lewej. Przy przyjęciu do Kliniki w stanie ogólnym dobrym, z cechami dysmorfii twarzy, w badaniu neurologicznym zez zbieżny oka lewego, niedowład wiotki prawostronny z przewagą w kończynie górnej.

Wyniki: W badaniu MR głowy oraz angio-MR głowy opisano rozłożone w czasie wieloogniskowe epizody niedokrwienia lewej półkuli mózgu, stenozę końcowych gałęzi tętnic mózgu środkowych obustronnie. Na podstawie wyniku MR głowy wysunięto podejrzenie choroby moyamoya.
W badaniach laboratoryjnych stwierdzono podwyższone parametry wątrobowe ALT (2239U/L), AST (758U/L), ponadto w USG jamy brzusznej zobrazowano powiększoną wątrobę o jednorodnym wzmożonym echogramie z cechami jej stłuszczenia. W badaniu genetycznym WES obecny był wariant c.12341C>T/p.(Thr41114lle) genu RNF213.

Wnioski: 1. Wariant c.12341C>T/p.(Thr41114lle) genu RNF213 jest związany z rozpoznaniem choroby moyamoya typu 2 o wczesnym początku. 2. Objawom neurologicznym towarzyszy uszkodzenie wątroby.

J. Zubko
Klinika Neurologii i Epileptologii IPCZD, Warszawa
J. Pierścińska
Klinika Neurologiczna WIM-PIB, Warszawa
D. Jedlińska-Pijanowska
Klinika Neurologii i Epileptologii IPCZD, Warszawa

TROMBEKTOMIA MECHANICZNA U 13-LETNIEGO CHŁOPCA Z UDAREM NIEDOKRWIENNYM MÓZGU - OPIS PRZYPADKU

Trombektomia mechaniczna (TM) to uznana metoda leczenia udarów niedokrwiennych mózgu, wywołanych niedrożnością dużych naczyń, dorosłych. Jej zastosowanie u dzieci jest rzadkością. Praca ma na celu pokazanie sukcesu terapeutycznego, który wynika ze współpracy międzyośrodkowej, zastosowania u dziecka procedury na co dzień stosowanej u dorosłych. 13-letni, dotychczas zdrowy chłopiec zasłabł na lekcji wychowania fizycznego. Wezwany ZPR przewiózł go do SOR najbliższego szpitala. Przy przyjęciu stwierdzono afazję, znacznego stopnia niedowład prawostronny. W badaniu TK głowy opisano zatarcie zróżnicowania korowo-podkorowego w lewej półkuli mózgu. Lekarze skonsultowali wynik z dyżurnym ośrodka refernecyjnego, który zalecił MRI głowy. W tym czasie dyżurny skonsultował się z ośrodkiem CILUM WIM w Warszawie, rozpoczynając proces kwalifikacji do TM. W MRI głowy opisano rozległy obszar ograniczenia dyfuzji z zakresu unaczynienia lewej tętnicy środkowej mózgu oraz skrzeplinę w jej świetle. Po analizie wyniku radiolodzy zabiegowi WIM zakwalifikowali dziecko do zabiegu. Zalecono jak najszybsze podanie alteplazy, z uwagi na czas potrzebny na transport chorego. Zabieg rozpoczęto w 6-tej godzinie od wystąpienia objawów. Uzyskano udrożnienie naczynia, bez powikłań. W kontrolnej TK głowy uwidoczniono niewielkie zmiany niedokrwienne w LPM, bez cech ukrwotocznienia. Następnego dnia pacjenta przetransportowano do IPCZD. Stan pacjenta poprawiał się, mówił pełnymi zdaniami, ustąpił niedowład. W czasie hospitalizacji rozpoznano ubytek w przegrodzie międzykomorowej. Wynikiem przeprowadzenia tej procedury, jest uzyskanie pełnej rekanalizacji i zmniejszenie ogniska niedokrwiennego, dzięki czemu uzyskano szybką i znaczącą poprawę stanu neurologicznego. Pomimo braku badań w grupie pediatrycznej, tombektomię mechaniczną, po właściwej kwalifikacji można bezpiecznie i skutecznie zastosować u dzieci. Koniecznie jest wypracowanie standardów interwencyjnego leczenia udarów mózgu u dzieci w Polsce.

Milena Żochowska-Sobaniec (1,3,4), Elżbieta Jarocka-Cyrta (2), Piotr Sobaniec (4)

(1) Klinika Neurologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku,
(2) Klinika Pediatrii, Gastroenterologii i Żywienia, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie
(3) Zakład Medycyny Wieku Rozwojowego i Pielęgniarstwa Pediatrycznego, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku,
(4) NEUROMASTER Instytut Neurofizjologii w Białymstoku

WPŁYW DIETY BEZGLUTENOWEJ NA CZYNNOŚĆ BIOELEKTRYCZNĄ MÓZGU U DZIECI Z CELIAKIĄ

Wprowadzenie: Celiakia to choroba autoimmunizacyjna wywołana trwałą nietolerancją glutenu. Obraz kliniczny choroby trzewnej jest zróżnicowany. Oprócz objawów klasycznych z przewodu pokarmowego, mogą występować dolegliwości pozajelitowe, m.in. zaburzenia neurologiczne. Zgodnie z danymi z piśmiennictwa objawy neurologiczne obserwuje się nawet u 10-22% chorych na celiakię. Są to m.in: ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, padaczka, neuropatia, miopatia, bóle głowy. Wymienia się również szereg objawów neuropsychiatrycznych, takich jak zaburzenia snu, depresja, lęk i przewlekłe zmęczenie. Dotychczas opublikowane dane dotyczące tego zagadnienia w populacji wieku rozwojowego są nieliczne, a ich wyniki niejednoznaczne.

Cel: Celem pracy była ocena wpływu diety bezglutenowej na czynność bioelektryczną mózgu u dzieci z celiakią z wykorzystaniem analizy ilościowej QEEG.

Pacjenci i metody: Do badania zakwalifikowano 85 dzieci: 45 osób z celiakią rozpoznaną według kryteriów ESPGHAN: 18 pacjentów z nowo rozpoznaną chorobą trzewną (CBD) oraz 27 pacjentów będących na diecie bezglutenowej powyżej 12 miesięcy (CND2). Grupę porównawczą stanowiło 40 zdrowych dzieci, dobranych pod względem wieku i płci. W każdej grupie zebrano dane kliniczne, wykonano badania laboratoryjne i EEG. Dokonano oceny jakościowej zapisów i analizy ilościowej QEEG. Pacjenci z nowo rozpoznaną celiakią zostali zbadani dwukrotnie: przed wprowadzeniem diety (CBD) oraz po 6 miesiącach jej stosowania (CND).

Wyniki: Objawy neurologiczne odnotowano u ponad połowy dzieci z nowo rozpoznaną celiakią, dominowały bóle głowy. Po wprowadzeniu diety bezglutenowej wykazano istotną statystycznie redukcję natężenia dolegliwości. Stwierdzono istotnie statystycznie wyższą częstość występowania zapisów EEG nieprawidłowych lub o cechach nieprawidłowych, pod postacią zmian napadowych i zmian zlokalizowanych u dzieci z nowo rozpoznaną celiakią w porównaniu z grupą porównawczą (zapis nieprawidłowy: 11,1% vs. 0%, $p=0,032$; zapis o cechach nieprawidłowych: 44,4% vs. 15%, $p=0,017$). Oceniając wpływ diety bezglutenowej na zapis EEG, w badaniu wykonanym po 6 miesiącach od rozpoczęcia leczenia dietetycznego, redukcję amplitudy zmian lub częstości występowania fal ostrych i fal wolnych w różnych lokalizacjach odnotowano w 30% przypadków. Wyniki analizy QEEG u pacjentów z nowo rozpoznaną celiakią wykazały podwyższoną moc fal theta i alfa w odprowadzeniach przednio- i środkowoskroniowych obustronnie oraz podwyższoną moc fal beta oraz szybka beta we wszystkich odprowadzeniach w stosunku do grupy porównawczej. Wyeliminowanie glutenu z diety spowodowało istotną redukcję podwyższonej aktywności fal beta, beta3, high beta w odprowadzeniach przednio- i środkowoskroniowych ($p<0,05$).

Wnioski: Eliminacja glutenu z diety wpływa korzystnie na zapisy elektroencefalograficzne u dzieci z chorobą trzewną. Poprawa zapisu EEG, zarówno jakościowa, jak i ilościowa korelują z poprawą stanu klinicznego pacjentów.

J. Żurek, A. Sawicka, M. Mazurkiewicz-Bełdzińska
Klinika Neurologii Rozwojowej - Uniwersyteckie Centrum Kliniczne - Gdańsk

CHARAKTERYSTYKA PACJENTÓW Z PADACZKĄ O POCZĄTKU W OKRESIE NIEMOWLĘCYM - 6-LETNIE BADANIE OBSERWACYJNE.

Wprowadzenie: Padaczka jest najczęstszym przewlekłym schorzeniem układu nerwowego u dzieci. Jest to choroba o zróżnicowanej etiologii, charakteryzująca się skłonnością do nawrotowych, spontanicznych napadów padaczkowych. Wystąpienie padaczki w wieku niemowlęcym może być związane z wyraźnym pogorszeniem funkcji poznawczych i postępującym opóźnieniem rozwoju psychoruchowego pacjenta. Z tego powodu wczesne postawienie właściwej diagnozy oraz rozpoznanie typu napadów jest w każdym przypadku uważane za wyjątkowo ważne i pilne. W tym wieku konieczna jest również diagnostyka genetyczna wobec coraz istnienia bardziej skutecznych metod terapii celowanej/spersonalizowanej.

Cel pracy: Ocena wpływu wystąpienia padaczki w 1 roku życia na rozwój dziecka w korelacji z przebiegiem padaczki.

Materiał i metody: Analizie poddano 70 niemowląt z nowo rozpoznaną padaczką hospitalizowanych w Klinice Neurologii Rozwojowej Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku w okresie od stycznia 2013 do grudnia 2015, którzy byli obserwowani i poddani badaniom kontrolnym do grudnia 2022. Wstępnie do badania zakwalifikowano 161 pacjentów w wieku od 1. do 12. miesiąca życia. Z analizowanej grupy wykluczono łącznie 91 pacjentów, w tym 26 dzieci z powodu niewystępowania napadów w czasie przyjęcia do szpitala i hospitalizacji oraz 65 niemowląt, u których postawiono rozpoznanie niepadaczkowych zaburzeń napadowych. Badanie obejmowało w interwałach 3-6m-cy: wywiad z opiekunami, ocenę rozwoju, analizę wyników badania EEG, analizę przyjmowanych leków oraz związanych z nimi działań niepożądanych, skuteczność leczenia p/padaczkowego, analizę ewentualnej etiologii padaczki

Wyniki: Spośród 70 pacjentów poddanych dalszej obserwacji u 35,7 % rozwój psychoruchowy przebiega prawidłowo z pełną kontrolą napadów. U pozostałych pacjentów napady powtarzają się, a rozwój psychoruchowy jest zaburzony.

Wnioski: W pracy zostały przedstawione wyniki korelacji rokowania w zależności od typu napadów, etiologii i zmian w EEG