

Οργάνωση:



Ελληνική
Παιδονευρολογική
Εταιρεία

Πανελλήνιο Παιδονευρολογικό Συνέδριο



Χορηγούνται
24 Μόρια
Συνεχιζόμενης
Ιατρικής
Εκπαίδευσης
(CME – CPD)

6-8 Δεκεμβρίου 2018
Ζαΰθειο Μέγαρο

Βιβλίο Περιλήψεων

ΕΑ01: ΜΕΛΕΤΗ ΜΗΧΑΝΟΓΡΑΦΙΑΣ ΑΛΜΑΤΟΣ SINGLE TWO LEGGED JUMP (S2LJ) ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗ ΠΑΡΑΛΥΣΗ.

Κυριάκος Μαρτάκης¹, Christina Stark², Evelyn Alberg³, Christiane Bossier³, Eckhard Schönau⁴, Oliver Semler⁴, Ibrahim Duran³

1. Παιδονευρολόγος, Τμήμα Παιδονευρολογίας και Κοινωνικής Παιδιατρικής, Νοσοκομείο Παιδών Πανεπιστημίου Κολωνίας, Γερμανία
2. Φυσιοθεραπευτής, Κέντρο Πρόληψης και Αποκατάστασης, Unireha GmbH, Νοσοκομείο Παιδών Πανεπιστημίου Κολωνίας, Γερμανία
3. Παιδονευρολόγος, Κέντρο Πρόληψης και Αποκατάστασης, Unireha GmbH, Νοσοκομείο Παιδών Πανεπιστημίου Κολωνίας, Γερμανία
4. Παιδοενδοκρινολόγος, Τμήμα Ενδοκρινολογίας και Σκελετικών Παθήσεων, Νοσοκομείο Παιδών Πανεπιστημίου Κολωνίας, Γερμανία

Εισαγωγή: Η μηχανογραφία άλματος (jumping mechanography) single two legged jump (S2LJ) αποτελεί σημαντικό διαγνωστικό εργαλείο για την αξιολόγηση και παρακολούθηση της κινητικής λειτουργίας σε υγιή παιδιά. Το ύψος άλματος, η μέγιστη ταχύτητα V_{max} , καθώς και η μέγιστη ισχύς προς τη μάζα σώματος ($P_{max}/μάζα$) είναι οι συχνότεροι παράμετροι που καταγράφονται στη μηχανογραφία άλματος.

Σκοπός: Σκοπός της μελέτης ήταν η εκτίμηση της αξιοπιστίας και της εγκυρότητας της μηχανογραφίας άλματος S2LJ σε παιδιά με εγκεφαλική παράλυση.

Μέθοδος: Για την παρούσα μελέτη αξιολογήσαμε 215 εξετάσεις S2LJ σε ένα πληθυσμό 75 παιδιών με εγκεφαλική παράλυση. Κάθε ασθενής υποβλήθηκε στη δοκιμασία τρεις φορές. Τα αποτελέσματα χρησιμοποιήθηκαν για την εκτίμηση της επαναληψιμότητας της εξέτασης.

Για την αξιολόγηση της εγκυρότητας της μηχανογραφίας άλματος S2LJ, ακολούθησε η εξέταση με Gross Motor Function Measure (GMFM-66) σε 135 περιπτώσεις, εντός εβδομάδας από τη μηχανογραφία άλματος.

Αποτελέσματα: Οι συντελεστές διακύμανσης για τις κύριες παραμέτρους κυμάνθηκαν μεταξύ 6,15% και 9,71%, εκτός από το μέγιστο ύψος άλματος ($CV\% = 27.3\%$). Οι συντελεστές ενδοσυσχέτισης για τη μέγιστη ταχύτητα (V_{max}) και τη μέγιστη ισχύ/μάζα ($P_{max} / μάζα$) ήταν 0,927 και 0,931. Οι V_{max} και $P_{max}/μάζα$ ήταν επίσης οι πλέον έγκυροι παράμετροι κατά τη σύγκριση με το σκορ στο GMFM-66 ($>0,7$).

Συμπεράσματα: Η μηχανογραφία άλματος S2LJ, και ιδιαίτερα η μελέτη των παραμέτρων V_{max} και $P_{max}/μάζα$ αποτελεί ένα αξιόπιστο και έγκυρο εργαλείο για την αξιολόγηση της κινητικής λειτουργίας παιδιών με εγκεφαλική παράλυση. Η σύγκριση της εγκυρότητας έγινε με το GMFM-66, που αποτελεί επίσης έγκυρο εργαλείο για την εξέταση κινητικών λειτουργιών παιδιών με εγκεφαλική παράλυση.

ΕΑ02: ΚΟΡΙΤΣΙ 4 ΕΤΩΝ ΜΕ ΠΑΡΕΣΗ ΟΡΙΖΟΝΤΙΑΣ ΒΛΕΜΜΑΤΙΚΗΣ ΚΙΝΗΣΗΣ ΚΑΙ ΠΡΟΟΔΕΥΤΙΚΗ ΣΚΟΛΙΩΣΗ (HORIZONTAL GAZE PALSY WITH PROGRESSIVE SCOLIOSIS, HGPPS).

Δημήτριος Χάμφας¹, Γεώργιος Βάρτζελης¹, Αναστασία Κορώνα¹, Ελένη-Μαρία Παπατέστα¹, Γεωργία Αμουντζά¹, Αναστασία Γαρούφη¹, Ιωάννης Νίκας²

1. Β' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
2. Τμήμα Αξονικής και Μαγνητικής Τομογραφίας, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «η Αγία Σοφία»

Εισαγωγή: Η HGPPS (Horizontal gaze palsy with progressive scoliosis) είναι μία σπάνια συγγενής διαταραχή που χαρακτηρίζεται από πάρεση των οριζόντιων συζυγών κινήσεων, με διατήρηση της κάθετης οφθαλμοκινητικότητας και συνοδό προοδευτική σκολίωση. Απεικονιστικά διαγνωστικά στοιχεία-κλειδιά αποτελούν: 1)η υποπλασία γέφυρας και του προμήκου, 2)η εν τω βάθει γεφυρική σχισμή (split pons sign), 3)η απουσία των λοφιδίων προσωπικού με επακόλουθη πρόσθια προβολή του εδάφους της 4^{ης} κοιλίας, 4)ο προμήκης σε σχήμα πεταλούδας ή ορθογώνιου με επιπέδωση των επαρμάτων ισχνού και σφηνοειδούς πυρήνα 5)η σκολίωση. Κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο και οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου ROBO3, που συσχετίζεται με την κυτταρική μετανάστευση, το χιασμό των πυραμидικών οδών και τη διαμόρφωση του οπίσθιου εγκεφάλου, γεγονός που ερμηνεύει τα κλινικά/απεικονιστικά ευρήματα.

Σκοπός: Απεικονιστική διερεύνηση ασθενούς με κλινική εικόνα HGPPS.

Παρουσίαση Περιστατικού: Θήλυ 4 ετών με ελεύθερο οικογενειακό ιστορικό παρουσιάζει από 4 μηνών αδυναμία οριζόντιας οφθαλμοκίνησης με διατήρηση των κάθετων κινήσεων. Στην κλινική εξέταση διαπιστώνεται δεξιόκυρτη θωρακική σκολίωση. Διενεργείται MRI εγκεφάλου/ΣΣ και δεσμιδογραφία όπου διαπιστώνεται: 1)πρόσθια προβολή (a tent) του εδάφους της 4^{ης} κοιλίας λόγω απουσίας των λοφιδίων του προσωπικού (facial colliculi) και μείωση του όγκου της γέφυρας και προμήκους 2)επιμήκης εν τω βάθει γεφυρική σχισμή (split rons sign) 3)προμήκης σε σχήμα «πεταλούδας» 4)απουσία χιασμού των δεσμίδων της φλοιονωτιαίας οδού, 5)ατροφία των ινών στα κάτω παρεγκεφαλικά σκέλη 6)δεξιόκυρτη θωρακική σκολίωση.

Συμπέρασμα: Η κλινική εικόνα συνδυαστικά με τα απεικονιστικά ευρήματα επιβεβαιώνουν τη διάγνωση της HGPPS. Περαιτέρω έλεγχος περιλαμβάνει αλληλούχηση του ROBO3. Θεραπευτικός στόχος είναι η πρόωπη αντιμετώπιση της σκολίωσης.

ΕΑ03: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΜΗ ΕΓΚΑΙΡΗΣ ΚΑΙ ΔΥΣΧΕΡΟΥΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΣΥΓΓΕΝΟΥΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑΣ.

Διονυσία Γκούγκα, Αγγελική Πατρινού, Βασιλική Πουλίδου, Ευάγγελος Παρασκευάλακος, Χαράλαμπος Κότσαλης

Νευρολογική Κλινική Γενικού Νοσοκομείου Παιδών Πεντέλης

Εισαγωγή: Στις συγγενείς μυοπάθειες ανήκει μια πληθώρα παθήσεων μεγάλης ποικιλομορφίας, αλλά και με κοινά στοιχεία όπως η υποτονία και η μυική αδυναμία. Οφείλονται σε γενετικές διαταραχές και οι περισσότερες παρουσιάζονται κατά τη γέννηση ή ως την παιδική ηλικία.

Παρουσίαση Περιστατικού: Παρουσιάζεται η περίπτωση κοριτσιού που προσήλθε στην κλινική μας σε ηλικία 11 ετών προκειμένου να εξεταστεί για πρώτη φορά από νευρολόγο. Η ασθενής παρουσιάζει δυσκολία έγερσης, δυσχέρεια βάδισης, ενώ βαδίζει με κνημοποδικούς κηδεμόνες. Η ANE ανέδειξε μυική αδυναμία (εντονότερη στα κάτω άκρα), εκτεταμένες μυικές ατροφίες και μειωμένες τενόντιες αντανάκλασεις. Από το ιστορικό της ασθενούς αναφέρεται μυική αδυναμία από γεννήσεως και καθυστέρηση έναρξης βάδισης. Σε ηλικία 15 ημερών υπεβλήθη στο πρώτο χειρουργείο λόγω συγγενούς εξάρθρωτος ισχίων και ακολουθεί μία σειρά ορθοπεδικών χειρουργείων σε ηλικίες 2,3,4 και 9 ετών. Από ηλικίας 4 ετών ακολουθεί πρόγραμμα φυσιοθεραπείας. Το οικογενειακό της ιστορικό είναι ελεύθερο. Κατά τη νοσηλεία της ασθενούς στη κλινική έγινε αιματολογικός έλεγχος (πλήρης βιοχημικός, μεταβολικός, ιολογικός, ανοσολογικός, έλεγχος θυρεοειδικής λειτουργίας) χωρίς παθολογικά ευρήματα. Ακολούθησε νευροφυσιολογικός έλεγχος όπου το ΗΝΓ ήταν φυσιολογικό και το ΗΜΓ χωρίς χαρακτηριστικά ευρήματα λόγω της ατροφίας των εξετασθέντων μυών. Πραγματοποιήθηκε βιοψία δερματος-μυός η οποία ανέδειξε μυοπαθικές αλλοιώσεις του τύπου της central core-minicore μυοπάθειας. Ο μοριακός έλεγχος που ακολούθησε δεν ανέδειξε μετάλλαξη αντίστοιχη των ευρημάτων της βιοψίας. Η οφθαλμολογική και καρδιολογική εξέταση ήταν φυσιολογικές, ενώ στην πνευμονολογική εξέταση φάνηκε μετρίου βαθμού περιοριστική πνευμονοπάθεια. Η ασθενής εξακολουθεί να βρίσκεται υπό παρακολούθηση, συνεχίζει τις φυσιοθεραπείες και έχει προγραμματιστεί πλήρης έλεγχος γονιδιώματος.

Συμπέρασμα: Το παραπάνω περιστατικό τονίζει τη σημασία της έγκαιρης εκτίμησης των κινητικών διαταραχών από νευρολόγο για την ασφάλεια του ασθενούς. Από την άλλη, η μη συμφωνία των αποτελεσμάτων της βιοψίας και του γενετικού ελέγχου υπογραμμίζει την ύπαρξη περιθωρίων βελτιστοποίησης των κλινικοεργαστηριακών ελέγχων.

ΕΑ04: ΤΡΑΥΛΙΣΜΟΣ ΩΣ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΚΔΗΛΩΣΗ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΝΟΣΟ BATTEN–CLN3.

Σωτηρία Μαστρογιάννη¹, Στέλλα Μούσκου¹, Κωνσταντίνος Βούδρης¹, Βασιλική Χουλιάρα², Γεώργιος Βάρτζελης³, Αναστασία Κορώνη³, Σμαράγδα Καμακάρη⁴, Ευσταθία Κατσαρού-Πεκτασίδη¹

1. Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Παν. και Αγλαΐα Κυριακού»
2. Νευρολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Νίκαιας «Άγιος Παντελεήμων»
3. Β΄ Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
4. Γενετίστρια, Διδάκτωρ Ινστιτούτου Οφθαλμολογίας UCL

Εισαγωγή: Η νευρολογική διαταραχή λόγου θεωρείται συχνή εκδήλωση της νόσου CLN3 (Human Phenotype Ontology Database). Ο τραυλισμός ειδικά, έχει πρόσφατα αναφερθεί ως μία από τις εκδηλώσεις της CLN3.

Σκοπός: Δεν υπάρχουν δεδομένα για το τύπο/είδος των διαταραχών λόγου και τον χρόνο εκδήλωσης τους στην εξέλιξη της νόσου CLN3.

Μέθοδος: Παρουσιάζουμε περίπτωση ασθενούς ηλικίας 16 ετών με CLN3. Το παιδί είχε φθάσει σε απώλεια όρασης στην ηλικία 4 ετών και έφερε την οφθαλμολογική κλινική διάγνωση της οπτικής ατροφίας τύπου Leber. Στην ηλικία 10 ετών εκτιμήθηκε στο Τμήμα μας λόγω επεισοδίου σπασμών. Στην ηλικία αυτή δεν εμφάνιζε άλλες νευρολογικές ή νοητικές/συμπεριφορικές διαταραχές. Στα επόμενα 6 χρόνια η επιληψία του ήταν μερικώς ελεγχόμενη (5-7 σύντομα επεισόδια/έτος, υπό τριπλή αντιεπιληπτική αγωγή). Ο τραυλισμός εμφανίστηκε στην ηλικία των 12 ετών και κατέστη σταδιακά ένα σημαντικό πρόβλημα. Η ομιλία του κατέστη μη κατανοητή λόγω διακοπών στην παραγωγή φθόγγων, ακούσιες επαναλήψεις λέξεων και τμημάτων λέξεων, επιμήκυνση φθόγγων ή διακοπή λόγου για αρκετά δευτερόλεπτα. Εντατική λογοθεραπεία ήταν απολύτως αναποτελεσματική. Αυτή η εξέλιξη οδήγησε στην αναθεώρηση της αρχικής διάγνωσης της οπτικής ατροφίας τύπου Leber. Η νευρολογική εξέταση αποκάλυψε ήπιες δυστονικού τύπου εκδηλώσεις με ανάλογη ήπια επιδείνωση της βάδισης του. Δεν αναφέρθηκε σαφής επιδείνωση όσον αφορά την γενική συμπεριφορά και ακαδημαϊκή του επίδοση από το οικογενειακό και σχολικό περιβάλλον. Έλεγχος με WES αποκάλυψε κοινή παθογόνο μετάλλαξη στο γονίδιο CLN3 [c.460+1_461-1_(677+1_678-1)del].

Συμπεράσματα: Η νόσος CLN3 εκδηλώνεται με ταχέως εξελισσόμενη απώλεια όρασης, η οποία ακολουθείται από νοητική έκπτωση, επιληψία, διαταραχές λόγου, διαταραχές συμπεριφοράς και κινητικές διαταραχές. Η διάγνωση της νόσου μπορεί να καθυστερεί επειδή η νοητική έκπτωση, οι διαταραχές συμπεριφοράς και οι κινητικές δυσκολίες μπορεί να αποδίδονται στην σοβαρή έκπτωση της όρασης. Ο σοβαρός τραυλισμός είναι μια διακριτή κλινική εκδήλωση που μπορεί να υποδεικνύει την διάγνωση της CLN3 σε ασθενή με πρώιμη τύφλωση πριν την πλήρη εκδήλωση της νευρολογικής έκπτωσης.

ΕΑ05: ΣΥΓΚΡΙΤΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΒΑΣΕΙ GMFM ΤΗΣ ΟΠΙΣΘΙΑΣ ΡΙΖΟΤΟΜΗΣ ΜΕ ΤΗ ΣΥΝΤΗΡΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΠΑΣΤΙΚΗ ΔΙΠΛΗΓΙΑ ΕΞΑΙΤΙΑΣ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗΣ ΠΑΡΑΛΥΣΗΣ.

Γιώργος Γεωργουλής¹, Χρυσάφη Μπαλή², Ρενάτα Μούτσιου², Αργύρης Ντινόπουλος³

1. Νευροχειρουργός, Παιδονευρολογική Μονάδα, Ιατρείο Εγκεφαλικής Παράλυσης, Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Αθήνα, Νευροχειρουργικό Τμήμα, Γ.Ν.Παίδων «Αγία Σοφία», Αθήνα, Neurochirurgie A, Hôpital Neurologique "Pierre Wertheimer"- Lyon, Université Lyon 1, France
2. Φυσικοθεραπευτής, Παιδονευρολογική Μονάδα, Ιατρείο Εγκεφαλικής Παράλυσης, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
3. Παιδονευρολόγος, Παιδονευρολογική Μονάδα, Ιατρείο Εγκεφαλικής Παράλυσης, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

Εισαγωγή: Οι Οπίσθιες Ριζοτομές εφαρμόζονται ευρέως και αποτελεσματικά για τη θεραπεία της σπαστικότητας σε παιδιά με διπληγική εγκεφαλική παράλυση. Ωστόσο, δεν προκύπτουν σαφή συμπεράσματα ως προς τον θετικό τους ρόλο στη βελτίωση της λειτουργικής έκβασης.

Σκοπός: Η συγκεκριμένη μελέτη σχεδιάστηκε για να υπολογίσει τις μεταβολές στην αδρή κινητική λειτουργικότητα ένα χρόνο μετά από τη διενέργεια οπίσθιας ριζοτομής σε παιδιά σε σύγκριση με ομάδα παιδιών που ακολουθούσε μόνο πρόγραμμα φυσικοθεραπείας.

Μέθοδος: Έξι παιδιά (μ.ο. ηλικίας: 8 έτη) υπεβλήθησαν σε οπίσθια ριζοτομή και αντίστοιχα έξι παιδιά (μ.ο. ηλικίας: 9 έτη) ακολούθησαν φυσικοθεραπεία μαζί με εξατομικευμένες συνοδές θεραπείες. Η Gross Motor Function Measure (GMFM) πραγματοποιήθηκε στους έξι και δώδεκα μήνες. Επιπλέον μελετήθηκαν οι κλίμακες Ashworth, Tardieu, Gilette.

Αποτελέσματα: Παρουσιάστηκε σαφής βελτίωση στη μείωση της σπαστικότητας στα με παιδιά με οπίσθια ριζοτομή συγκριτικά με την ομάδα ελέγχου. Το GMFM score παρουσίασε 6 εκατοστιαίες μονάδες προβάδισμα.

Συμπεράσματα: Για το πρώτο έτος μετά την οπίσθια ριζοτομή παρουσιάζεται σημαντικά μεγαλύτερη λειτουργική βελτίωση σε παιδιά με εγκεφαλική παράλυση με έντονη την παρουσία της σπαστικότητας.

ΕΑ06: Η ΝΕΥΡΟΓΝΩΣΤΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT.

Ευαγγελία Γαρεφαλάκη¹, Αμαρυλλίς-Χρυσή Μαλεγιαννάκη²

1. Ψυχολόγος, Μεταπτυχιακή φοιτήτρια, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης
2. Παιδονευροψυχολόγος, Λέκτορας, Πανεπιστήμιο Λευκωσίας, Κύπρος

Εισαγωγή: Το σύνδρομο Rett (RS) είναι μία γενετική νευρολογική διαταραχή που εκδηλώνεται συχνότερα σε κορίτσια με επιπολασμό 1/10000-25000 γεννήσεις. Στα χαρακτηριστικά του συνδρόμου συγκαταλέγονται η νοητική και επικοινωνιακή στασιμότητα, οι κινητικές και συμπεριφορικές διακυμάνσεις, καθώς και η παλινδρόμηση των δεξιοτήτων.

Σκοπός: Η παρούσα εργασία αναθεωρεί την τρέχουσα βιβλιογραφία για τα νευρογνωστικά χαρακτηριστικά του RS.

Μέθοδος: Συνολικά καταγράφηκαν 28 μελέτες σχετικές με τη νευρογνωστική λειτουργία παιδιών με Rett, οι οποίες αναζητήθηκαν μέσω ηλεκτρονικών βάσεων (PsycINFO, Expanded Academic, Web of Science, PubMed) για το διάστημα 2000-2018. Τα κριτήρια συμπερίληψης των μελετών ήταν: 1) οι εργασίες να είναι δημοσιευμένες σε περιοδικά με κρίση διπλά τυφλή, 2) η πρωτότυπη μορφή τους να είναι δημοσιευμένη στα Αγγλικά, 3) να περιλαμβάνουν τις απαραίτητες στατιστικές και μεθοδολογικές πληροφορίες, ώστε η εργασία να μπορεί να επαναληφθεί επιβεβαιωτικά.

Συμπεράσματα: Ένα από τα πιο εμφανή νευρογνωστικά ελλείμματα στο σύνδρομο Rett αποτελεί η σοβαρού βαθμού νοητική αναπηρία. Συνήθως το γνωστικό επίπεδο είναι ανάλογο της ηλικίας κατά την οποία ξεκίνησε η παλινδρόμηση. Αναπόσπαστο κλινικό χαρακτηριστικό στο RS είναι η σοβαρή κινητική παλινδρόμηση. Η δυσκολία στις εκούσιες κινήσεις των άνω άκρων και οι διαταραχές βάδισης συνιστούν αιτίες για την εμφάνιση απραξίας και αταξίας. Στα γλωσσικά/επικοινωνιακά ελλείμματα του RS συμπεριλαμβάνονται οι δυσκολίες στην κατανόηση και στην απόκριση, οι οποίες φθάνουν ενίοτε στο σημείο της απώλειας του λόγου. Συχνή απόρροια των επικοινωνιακών ελλειμμάτων αποτελεί η αντισταθμιστική χρήση της βλεμματικής επαφής. Η βαρύτητα της επιληψίας, η οποία εμφανίζεται σε ποσοστό έως και 80% στο RS, έχει θεωρηθεί ως προγνωστικός παράγοντας στις νευροψυχολογικές μετρήσεις. Τέλος, στα δυνατά σημεία των παιδιών με RS προσμετρώνται η καλή ικανότητα οπτικής προσοχής, η ικανότητα διάκρισης πολύπλοκων ερεθισμάτων και η μακρόχρονη μνήμη. Συνοψίζοντας, η σκιαγράφηση της νευρογνωστικής εικόνας στο RS είναι σημαντική στην επιλογών αποτελεσματικών νευρογνωστικών παρεμβάσεων σε παιδιά με RS.

ΕΑ07: ΒΡΕΦΟΣ ΜΕ ΥΠΟΤΟΝΙΑ ΣΤΑ ΠΛΑΙΣΙΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ SMITH KINGSMORE.

Έλλη - Μαρία Πέτρου, Κλειώ Δασκαλάκη, Ευαγγελία Μπαχλαβά, Αικατερίνη Γιαννίση, Χρυσούλα Μιχαλέτου, Γεώργιος Στοκίδης, Μαρίνα Κατσαλούλη, Βιργινία Θεοδώρου

Ιατρός, Νευρολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Η υποτονία στην βρεφική ηλικία αποτελεί συχνά κυρίαρχο σύμπτωμα πολλών συστηματικών παθήσεων. Στην διαφοροδιαγνωστική προσέγγιση πρέπει να συμπεριληφθούν παθολογίες που εμπλέκουν σημειολογικά το ΚΝΣ, το ΠΝΣ και το μυϊκό σύστημα. Τα νοσήματα αυτά ανήκουν στο φάσμα συγγενών, κληρονομικών ή μεταβολικών διαταραχών.

Σκοπός: Η ανάδειξη της συμβολής της γενετικής μελέτης στην έγκαιρη και ακριβή διάγνωση και η αποφυγή μακροχρόνιων και πολυδάπανων νοσηλείων.

Μέθοδος: Βρέφος θήλυ 5 μηνών με ιστορικό προωρότητας νοσηλεύτηκε προς διερεύνηση βαριάς υποτονίας και αναπνευστικής δυσχέρειας. Κλινική εικόνα με χαμηλή πρόσφυση ώτων, καθίζηση ρινός, στραβισμός, γενικευμένη υποτονία και αρεφλεξία άνω και κάτω άκρων. Διενεργήθηκε εργαστηριακός έλεγχος που περιλάμβανε μυϊκά ένζυμα (CK, CK-MB, LDH), NH₃, γαλακτικό οξύ και έλεγχο θυρεοειδικής λειτουργίας. Έγινε επίσης απεικονιστικός έλεγχος με MRI εγκεφάλου και u/s κοιλίας. Όλος ο αρχικός εργαστηριακός και απεικονιστικός έλεγχος ήταν φυσιολογικός. Εκτιμήθηκε από το καρδιολογικό, οφθαλμολογικό και ακουσολογικό τμήμα χωρίς παθολογικά ευρήματα. Προχωρήσαμε διαφοροδιαγνωστικά αποκλείοντας τα συνηθέστερα αίτια βρεφικής υποτονίας. Έγινε μεταβολικός

έλεγχος, έλεγχος για λυσοσωμιακά αθροιστικά νοσήματα, μιτοχονδριακά νοσήματα, νόσο Pompe, νόσο Gaucher, σύνδρομο Prader-Willy, SMA, σύνδρομο Kearns-Sayre, βλεννοπολυσακχαριδώσεις και καρυότυπος που ήταν όλα αρνητικά. Το ΗΜΓ-ΗΝΓ ανέδειξε ευρήματα χρόνιας απονεύρωσης, μυοπαθητικές μονάδες και εκτεταμένο λιπώδη ιστό. Λόγω του ανωτέρω αρνητικού ελέγχου σε συνδυασμό με την διαρκώς επιδεινούμενη κλινική εικόνα του βρέφους προχωρήσαμε σε whole exome sequency που ανέδειξε ομοζυγωτία στον γονότυπο NBAS και ετεροζυγωτία στον γονότυπο MTOR με την εύρεση του εξονίου MTROR :NM_004958:exon 40:5653G>A:pV18851 που αντιστοιχεί στον φαινότυπο Smith Kingsmore syndrome.

Συμπέρασμα: Το WES αποτελεί τεχνική που προσφέρει την μελέτη όλου του γονιδιώματος και είναι ιδιαίτερα χρήσιμο σε περιπτώσεις με σύμπλοκη σημειολογία χωρίς όμως η κλινική εικόνα να παραπέμπει σε κάποιο σύνδρομο.

ΕΑ08: IQSEC2-ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ Χ-ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΝΟΗΤΙΚΗ ΥΣΤΕΡΗΣΗ.

Κυριάκος Μαρτάκης¹, Anne Koy¹, Anja Holz², Peter Herkenrath¹, Walid Fazeli¹

1. Παιδονευρολόγος, Τμήμα Παιδονευρολογίας και Κοινωνικής Παιδιατρικής, Νοσοκομείο Παίδων Πανεπιστημίου Κολωνίας, Γερμανία
2. Γενετιστής, Ινστιτούτο Γενετικής Τούμπιγκεν, Γερμανία

Εισαγωγή: Η αλληλούχιση επόμενης γενιάς (next-generation sequencing) χρησιμοποιείται συχνά για την διάγνωση παθήσεων με πιθανό γενετικό υπόβαθρο. Μεταλλάξεις στο γονίδιο IQSEC2 (χρωμόσωμα Χρ11.22) ευθύνονται για φυλοσύνδετη νοητικής υστέρηση τύπου 1 (X-linked mental retardation 1 ή MRX1) σε άρρενες αλλά και θήλεις ασθενείς. Το IQSEC2 κωδικοποιεί έναν παράγοντα ανταλλαγής της GTP, ρυθμίζοντας τη δέσμευσή της με τον παράγοντα ριβοσυλίωσης της ADP 6 (ARF6) στις γλουταμινεργικές συνάψεις ενώ παίζει σημαντικό ρόλο στην ανάπτυξη νευρωνικών δενδριτών.

Σκοπός: Στόχος μας ήταν η διερεύνηση πιθανής γενετικής αιτιολογίας της αναπτυξιακής διαταραχής και επιληψίας μίας τετράχρονης ασθενούς.

Μέθοδος και περιγραφή περιστατικού: Η ασθενής είναι απόγονος υγιών γονέων τουρκικής καταγωγής, χωρίς συγγένεια εξ' αίματος, με ελεύθερο ιστορικό κύησης και περιγεννητικό ιστορικό. Η πρώτη παραπομπή στο παιδονευρολογικό τμήμα έγινε σε ηλικία 12 μηνών, λόγω σοβαρής αναπτυξιακής διαταραχής, μυϊκής υποτονίας και σύνθετης εστιακής επιληψίας με δευτερογενή απώλεια συνείδησης. Η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου ανέδειξε γενικευμένη ατροφία του εγκεφάλου. Τα επανειλημμένα μεσοκρυσικά ΗΕΓ ήταν αρνητικά. Ο συνδυασμός λεβητρακατάμης και σουλιτάμης περιόρισε αρχικά τις επιληπτικές κρίσεις, οι οποίες υποτροπίασαν σε ηλικία τριών ετών. Το ΗΕΓ κρίσης ανέδειξε αιχμηρά κύματα κροταφικά. Ο συνδυασμός βαλπροϊκού οξέος, σουλιτάμης και ρουφιναμίδης περιόρισε δραματικά τις κρίσεις. Καθώς η εξέταση καρυότυπου, η array-CGH και η αλληλουχία Sanger για MECP2 και FMR1 ήταν αρνητικές, ακολούθησε next-generation sequencing με ευρύ πάνελ γονιδίων σχετιζόμενων με επιληψία.

Αποτελέσματα: Εντοπίσαμε ετερόζυγη de novo μετάλλαξη στο IQSEC2 (c.1591C>T;p.Arg531*), που οδηγεί σε κωδικόνιο τερματισμού και κατ' επέκταση σε αποσύνθεση του mRNA. Ανάλογες μεταλλάξεις συσχετίζονται με την εκδήλωση σοβαρής επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας και κατά πάσα πιθανότητα αποτελούν την αιτία της πάθησης της ασθενούς.

Συμπεράσματα: Παρόλο που οι de novo μη νοηματικές μεταλλάξεις του IQSEC2 προκαλούν συνήθως μεμονωμένη διανοητική υστέρηση σε άρρενες, σπανιότερα οδηγούν σε σοβαρή αναπτυξιακή διαταραχή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια σε άρρενες και θήλεις.

ΕΑ09: ΙΝΤΕΡΦΕΡΟΝΟΠΑΘΕΙΕΣ: ΣΥΝΔΡΟΜΟ AICARDI – GOUTIERES ΣΕ ΒΡΕΦΟΣ 4 ΜΗΝΩΝ.

Γεώργιος Ντούλιος¹, Ιωάννα Τρίτου², Κατερίνα Αναγνωστοπούλου³, Γεώργιος Νιωτάκης⁴

1. Ειδικευόμενος παιδίατρος, Παιδιατρική Κλινική Βενιζέλιο Γ.Ν. Ηρακλείου
2. Ακτινοδιαγνώστης, Ακτινολογικό Εργαστήριο Βενιζέλιο Γ.Ν. Ηρακλείου
3. Μοριακή γενετίστρια, Genomedica, Πειραιάς
4. Παιδονευρολόγος, Παιδονευρολογικό Ιατρείο Βενιζέλιο Γ.Ν. Ηρακλείου

Εισαγωγή: Το σύνδρομο Aicardi–Goutieres (AGS) ανήκει στην ευρεία κατηγορία των ιντερφερονοπαθειών και είναι η πιο συχνή λευκοδυστροφία με συνοδές εγκεφαλικές αποτιτανώσεις. Κληρονομείται με τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και η διάγνωσή του στηρίζεται σε κλινικά, ακτινολογικά και γενετικά ευρήματα (βλ.πίνακα).

1	Πρώιμης έναρξης εγκεφαλοπάθεια με ψυχοκινητική καθυστέρηση, σπαστικότητα, εξωπυραμидικά ευρήματα, μικροκεφαλία (κατά τον 1 ^ο χρόνο ζωής).
2	Αποτιτανώσεις εντοπιζόμενες κυρίως στα βασικά γάγγλια, αλλά και επεκτεινόμενες στην περικουλιακή λευκή ουσία.
3	Ανωμαλίες λευκής ουσίας.
4	Εγκεφαλική ατροφία.
5	Αποκλεισμός περιγεννητικών λοιμώξεων.
6	Χρόνια λεμφοκυττάρωση ($5 > \text{κύτταρα/mm}^3$) στο ENY χωρίς λουπά στοιχεία λοίμωξης.
7	Αυξημένη INF-alpha στο ENY ($2 > \text{IU/ml}$).
8	Αυξημένες βιοπτερίνες και νεοπτερίνες στο ENY.
9	Σημαντικά συστηματικά συμπτώματα στα αρχικά στάδια της νόσου (ευερεθιστότητα, διαταραχές σίτισης και ύπνου, ανεξήγητοι πυρετοί, εξάνθημα δίκην «χιονίστρας» στα ώτα και τα δάκτυλα των χεριών και των ποδιών.
10	Γονιδιακή επιβεβαίωση.

Πίνακας 1: κριτήρια 1 – 5 συν 6 ή 7 θέτουν την κλινική διάγνωση. 8-10 υποστηρικτικά κριτήρια.

Σκοπός: Η διαγνωστική προσπέλαση του συνδρόμου και η ετερογένεια της κλινικής έκφρασής του.

Μέθοδος: Άρρεν βρέφος 4 μηνών παραπέμφθηκε λόγω αδυναμίας στήριξης κεφαλής. Κατά το ιστορικό, αναφέρθηκε ευερεθιστότητα, ανεξήγητα υποτροπιάζοντα εμπίρετα με αυτόματη ύφεση, τινάγματα κατά τον ύπνο και τα ηχητικά ερεθίσματα, καθώς και παροδικά επεισόδια ερυθρότητας ΑΡ ημίσεως προσώπου από τον πρώτο μήνα ζωής. Κλινικά, διαπιστώθηκε μικροκεφαλία, δυστονία, και σφαιρική αναπτυξιακή καθυστέρηση. Η MRI εγκεφάλου ανέδειξε απομυελίνωση λευκής ουσίας και αποτιτανώσεις στα βασικά γάγγλια. Το προφίλ συγγενών λοιμώξεων ήταν αρνητικό, ενώ οι πτερίνες ENY ήταν αυξημένες. Βάσει κριτηρίων, ετέθη η υποψία του AGS, οπότε εστάλη Whole Exome Sequencing, που επιβεβαίωσε τη διάγνωση (RNASE H2C σε διπλή ετεροζυγωτία – γονείς φορείς). Σε ηλικία 20 μηνών παρουσιάζει δυστονική εγκεφαλική παράλυση, με αδυναμία βάδισης, και βαριά νοητική υστέρηση.

Συμπεράσματα: Η διάγνωση του AGS τέθηκε κλινικά και απεικονιστικά ενώ επιβεβαιώθηκε γονιδιακά με WES.

ΕΑ10: ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΓΙΑ ΔΥΣΦΑΓΙΑ ΣΕ ΕΓΚΕΦΑΛΙΤΙΔΑ ΜΕ ΜΙΚΤΗ ΕΙΚΟΝΑ ΥΠΕΡΠΥΡΗΝΙΚΗΣ ΚΑΙ ΒΛΑΒΗΣ ΠΥΡΗΝΩΝ ΚΡΑΝΙΑΚΩΝ ΝΕΥΡΩΝ.

Α. Καραθανάση¹, Ρ. Πόνος², Α. Δελίδης³, Ε. Ντεκουμέζ⁴, Λ. Τρουμπέτας⁵ και Ζ. Δαληβίγκα⁶

1. Λογοθεραπεύτρια, Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης & Αποκατάστασης (ΚΕ.Π.Π.Α.) Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
2. Αναπληρ. Καθηγ. Α΄ Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ
3. Επίκουρος Καθηγ. Β΄ Πανεπιστημιακή ΩΡΛ Κλινική Γ.Ν «Αττικόν»
4. Φυσικοθεραπευτής, Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης & Αποκατάστασης (ΚΕ.Π.Π.Α.) Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
5. Νοσηλεύτρια, Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης & Αποκατάστασης (ΚΕ.Π.Π.Α.) Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
6. Επιμελήτρια Α΄ Φυσιάτρος, Επιστημονικά Υπεύθυνη, Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης & Αποκατάστασης (ΚΕ.Π.Π.Α.) Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

Εισαγωγή: Η λογοθεραπευτική αξιολόγηση παιδιών μετά από εγκεφαλίτιδα έχει να αντιμετωπίσει μια μεγάλη ποικιλία κλινικών εικόνων καθώς και την απρόβλεπτη και κυμαινόμενη διαδικασία ανάρρωσης.

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας εισήγησης είναι η παρουσίαση ενός 6χρονου κοριτσιού με εγκεφαλίτιδα αγνώστου αιτιολογίας, άριστη επικοινωνία και σοβαρή δυσλειτουργία της στοματοφαρυγγικής περιοχής. Η ιδιαιτερότητα του συγκεκριμένου περιστατικού έγκειται στο ότι υπάρχει εγκεφαλική, αλλά και βλάβη

στους πυρήνες των κρανιακών νεύρων που σαν αποτέλεσμα είχε μια κλινική εικόνα περιφερικού τύπου. Η σημαντική διαταραχή της αισθητικότητας συνδυάστηκε με αταξία και μυϊκή αδυναμία λόγω της κεντρικής βλάβης.

Μέθοδος: Θα παρουσιαστεί ο τρόπος αξιολόγησης των συγκεκριμένων ελλειμμάτων και δυσλειτουργιών και η αντιμετώπιση τους με αντίστοιχες λογοθεραπευτικές μεθόδους. Κατά την πρώτη λογοθεραπευτική αξιολόγηση που πραγματοποιήθηκε στο ΚΕ.Π.ΠΑ διαπιστώθηκε πάρεση αριστερού προσωπικού νεύρου περιφερικού τύπου, μυϊκή αδυναμία φαρυγγικών, λαρυγγικών μυών και στοματοπροσωπικών δομών καθώς και σημαντικά αισθητικά ελλείμματα. Η ασθενής έφερε τραχειοστομία, και ρινογαστρικό ο οποίος αντικαταστάθηκε από γαστροστομία. Τα παραπάνω ευρήματα μας οδήγησαν στους λογοθεραπευτικούς στόχους παρέμβασης. Μετά την παρέμβαση η μικρή ασθενής παρουσιάζει βήχα (αντανακλαστικό και ακούσιο) ικανό να καθαρίσει τα εκκρίματα. Κατά τον κλινικό έλεγχο κατάποσης έχει επιτύχει πόση υγρών χωρίς πρόωρη διαφυγή και βήχα καθώς και κατάποση μαλακών στερεών με συγκεκριμένους χειρισμούς (ισχυρή κατάποση, δεύτερη κατάποση) και θέσεις κεφαλής. Ο όγκος φαρυγγικών εκκρινμάτων έχει μειωθεί σημαντικά. Κατά την παραγωγή λόγου έχει καλύτερο συντονισμό αναπνοής-φώνησης, πιο σταθερή φωνή και μεγαλύτερο εύρος φώνησης. Από πλευράς σίτισης, λαμβάνει σημαντικό ποσοστό τροφής και υγρών από το στόμα και εξακολουθεί να φέρει τραχειοστομία η οποία βρίσκεται σε διαδικασία σύγκλεισης.

Συμπεράσματα: Η επιτυχία της πρώιμης παρέμβασης σε μια τόσο πολύπλοκη συμπτωματολογία είναι αποτέλεσμα μιας καλής αξιολόγησης, λεπτομερούς προσέγγισης των επιμέρους δυσκολιών και μιας συντονισμένης διεπιστημονικής προσέγγισης.

ΕΑ11: ΕΚΤΟΠΗ ΟΣΤΕΟΠΟΙΗΣΗ ΙΣΧΙΩΝ ΣΕ Κ.Ε.Κ.: ΑΝΑΔΡΟΜΗ ΣΤΗΝ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΑΝΗΛΙΚΟΥ ΑΣΘΕΝΗ ΣΤΟ ΚΕΝΤΡΟ ΠΡΩΙΜΗΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ ΚΑΙ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ.

Ε. Ποταμίτη¹, Δ. Πασπαράκης², Λ. Τρουμπέτας³, Σ. Καρίνου⁴, **Ζ. Δαληβίγκα⁵**

1. Φυσικοθεραπεύτρια, Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης & Αποκατάστασης (ΚΕ.Π.Π.Α.) Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
2. Ορθοπαιδικός Χειρουργός Παίδων, Τ. Συντ. Διευθυντής ΕΣΥ
3. Νοσηλεύτρια, , Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης & Αποκατάστασης (ΚΕ.Π.Π.Α.) Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
4. Νοσηλεύτρια, , Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης & Αποκατάστασης (ΚΕ.Π.Π.Α.) Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
5. Επιμελήτρια Α΄ Φυσιάτρος, Επιστημονικά Υπεύθυνη, Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης & Αποκατάστασης (ΚΕ.Π.Π.Α.) Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

Εισαγωγή: Η αντιμετώπιση παιδιών μετά από ΚΕΚ αφορά μία μεγάλη ποικιλία κλινικών εικόνων καθώς και την απρόβλεπτη και κυμαινόμενη διαδικασία ανάρρωσης. Οι ιδιαιτερότητες μίας κρανιοεγκεφαλικής κάκωσης, σε συνδυασμό με το γεγονός ότι το παιδί είναι ένας αναπτυσσόμενος οργανισμός, συνθέτουν ένα πολύπλοκο μωσαϊκό, το οποίο η ομάδα αποκατάστασης πρέπει να λάβει σοβαρά υπόψη της.

Σκοπός: Σε αυτήν την παρουσίαση εξετάζεται η εμφάνιση έκτοπης οστεοποίησης μετά από κάκωση κεντρικού νευρικού συστήματος κυρίως, καθώς η συγκεκριμένη καταγράφεται στην διεθνή βιβλιογραφία ως μία από τις σημαντικότερες παραμέτρους αναπηρίας και αποτελεί μία μεγάλη πρόκληση για τους επαγγελματίες του τομέα αποκατάστασης, αλλά και τους ιατρούς, νοσηλευτές και θεραπευτές των ΜΕΘ και ΜΑΦ, όσον αφορά στην έγκαιρη διάγνωση.

Μέθοδος: Την περιγραφή της νόσου θα ακολουθήσει μία ενδελεχής βιβλιογραφική ανασκόπηση των σύγχρονων θεραπευτικών προσεγγίσεων και μεθόδων. Η παθοφυσιολογία της νόσου δεν είναι πλήρως γνωστή και ως τέτοια είναι αδύνατον να προβλεφθεί η εμφάνιση, όπως και η έκβασή της. Ως εκ τούτου, όταν ξεκινάει η διαδικασία της έκτοπης οστεοποίησης- ακόμα και υπό προφυλακτική αγωγή- προτείνονται μέθοδοι που έχουν ως στόχο να καταστείλουν το φαινόμενο και να μειώσουν τους λειτουργικούς περιορισμούς. Το βασικό μέλημα, σε κάθε περίπτωση, είναι η πρώιμη διάγνωση και η λειτουργική αποκατάσταση.

Συμπεράσματα: Σε αυτό το πλαίσιο, θα παρουσιαστεί η εμπειρία που αποκόμισε το Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης και Αποκατάστασης του ΓΝΠ «Π & Α Κυριακού» από την περίπτωση ασθενούς με έκτοπες οστεοποιήσεις ισχίων μετά από ΚΕΚ, σε ηλικία 8 ετών. Πρόκειται για μία εξαιρετικά ενδιαφέρουσα περίπτωση, καθώς κάθε είδους παρέμβαση- ακόμα και η χειρουργική εξαίρεση που επιχειρήθηκε τρείς

φορές- δεν είχε το αναμενόμενο αποτέλεσμα, για λόγους που θα αναλυθούν διεξοδικά κατά τη διάρκεια της παρουσίασης.

ΕΑ12: ΑΔΡΕΝΟΛΕΥΚΟΔΥΣΤΡΟΦΙΑ: ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΠΡΟΚΛΗΣΗ – ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΟΙ ΦΡΑΓΜΟΙ.

Μαρία Μηλιουδη¹, Ευθυμία Βαργιάμη¹, Μαρία Κυριαζή¹, Πηνελόπη Δραγούμη¹, Αθανάσιος Χριστοφορίδης¹, Ελένη Μιχελακάκη², Αθανασία Αναστασίου³, Δημήτριος Ζαφειρίου¹

1. Α' Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, Θεσσαλονίκη
2. Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού, Αθήνα
3. Τμήμα Μαγνητικής Τομογραφίας, Γ.Ν.Θ. Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Η X-linked αδρενολευκοδυστροφία αποτελεί φυλοσύνδετη υπολειπόμενη εκφυλιστική ασθένεια με προσβολή κυρίως της λευκής ουσίας του εγκεφάλου, των επινεφριδίων και των όρχεων σε άρρενα ηλικίας άνω των 3 ετών, με συχνότητα 1/15000 γεννήσεις.

Σκοπός: Να τονιστεί η σημασία της ανίχνευσης πρώιμων σημείων της νόσου με απώτερο στόχο την άμεση θεραπευτική παρέμβαση.

Μέθοδος: Αγόρι ηλικίας 7,5 ετών παραπέμπεται στην κλινική μας για διερεύνηση προϊούσας δυσχέρειας βάδισης, μαθησιακών δυσκολιών και μείωση των σχολικών επιδόσεων από 6μήνου. Πρόκειται για το δεύτερο παιδί φαινοτυπικά υγιών γονέων, με ελεύθερο ατονικό και οικογενειακό ιστορικό. Κατά την κλινική εξέταση διαπιστώθηκαν: αταξικό βάδισμα, εύκολη κόπωση, περιστασιακά κολλώδης ομιλία, διαταραχές λεπτής κινητικότητας, δυσδιαδοχοκινησία, υπερμελάγχρωση δέρματος, αρτηριακή πίεση εντός φυσιολογικών ορίων. Η MRI εγκεφάλου ανέδειξε συμμετρικές απομυελινωτικές βλάβες βρεγματικά και ινιακά πέριξ των πλαγίων κοιλιών και στο σπληνίο του μεσολοβίου. Από το λυπού εργαστηριακό έλεγχο: ευρήματα φλοιοεπινεφριδιακής ανεπάρκειας και παθολογικές τιμές πολύ μακράς αλύσου πλάσματος (VLCFA) ενώ ταυτοποιήθηκε το παθολογικό γονίδιο της νόσου ABCD1 στη θέση Xq28. Τέθηκε σε θεραπεί υποκατάστασης με υδροκορτιζόνη και προγραμματίστηκε μεταμόσχευση μυελού των οστών.

Συμπέρασμα: Η X-linked αδρενολευκοδυστροφία αποτελεί ταχέως εξελισσόμενη πολυσυστηματική νοσολογική οντότητα, με θανατηφόρο έκβαση 2-4 έτη μετά την έναρξη της συμπτωματολογίας. Η γρήγορη παραπομπή στον ειδικό και η άμεση θεραπευτική παρέμβαση μπορούν να βελτιώσουν την ποιότητα ζωής και το προσδόκιμο επιβίωσης των ασθενών.

ΕΑ13: ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΑΠΟ ΤΗΝ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗ 49 ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΝΕΥΡΟΪΝΩΜΑΤΩΣΗ ΤΥΠΟΥ 1 (NF1).

Χριστίνα Πούρλου, Διονυσία Γκούγκα, Ευάγγελος Παρασκευουλάκος, Χαράλαμπος Κότσαλης

Νευρολογική Κλινική Γενικού Νοσοκομείου Παίδων Πεντέλης

Εισαγωγή: Η NF1 είναι νευροδερματικό νόσημα με πολυσυστηματικές εκδηλώσεις. Κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατητικό χαρακτήρα και η διάγνωση τίθεται βάσει συγκεκριμένων κριτηρίων ή με γονιδιακό έλεγχο.

Συζήτηση: Στη κλινική μας παρακολουθούνται 49 ασθενείς με NF1. Το πρώτο σε συχνότητα κριτήριο είναι οι CALS σε 47 ασθενείς. Το δεύτερο κριτήριο είναι τα οζίδια Lisch σε 37 περιπτώσεις. Ακολουθούν οι εφηλίδες των μασχαλαίων και βουβωνικών περιοχών, τα νευρινώματα, οι πάσχοντες συγγενείς 1^{ου} βαθμού και τα γλοιώματα οπτικής οδού. Σε 4 ασθενείς έγινε γονιδιακός έλεγχος και σε έναν από αυτούς ήταν αρνητικός παρά το ότι πληρούσε τα κλινικά κριτήρια ενώ σε έναν ακόμα ανιχνεύθηκε γονιδιακή παραλλαγή που δεν εμφανίζεται στις διεθνείς βάσεις δεδομένων και θεωρήθηκε παθολογική. Η μέση ηλικία επιβεβαίωσης της διάγνωσης στα άτομα που παρακολουθούμε είναι τα 6,5 έτη (1-14 έτη). Στην πορεία της νόσου 6 ασθενείς εμφάνισαν πλεξοειδή νευρινώματα (τα 3 χρειάστηκαν χειρουργική αφαίρεση). Επιληπτικές κρίσεις εμφανίστηκαν σε 3 περιπτώσεις, η μία αντιμετωπίστηκε με χειρουργική επιληψίας. Η MRI εγκεφάλου ανέδειξε γλοιώμα οπτικής οδού σε 8 ασθενείς (σε έναν χρειάστηκε χειρουργική αφαίρεση) και FSI σε 32 (στους περισσότερους υποστρέφουν με τον χρόνο). Σε έναν διαπιστώθηκε στένωση του υδραγωγού του Sylvius και τοποθετήθηκε βαλβίδα. Η καρδιολογική εξέταση είχε ευρήματα σε 8 ασθενείς, κυρίως ήπια ανεπάρκεια βαλβίδας. Βαρηκοΐα παρατηρήθηκε σε 4 περιπτώσεις. Το πιο συχνό ορθοπεδικό εύρημα είναι η σκολίωση (14), ενώ χειρουργική αποκατάσταση

χρειάστηκε σε μία περίπτωση. Από το υπερηχογράφημα κοιλίας 5 ασθενείς είχαν ευρήματα και μία εξ αυτών χειρουργήθηκε για αφαίρεση νευρινώματος ουροδόχου κύστης. Σε έναν ασθενή εντοπίστηκε ανεύρυσμα της έσω καρωτίδας και έγινε εμβολισμός. Συχνότερες δευτερεύουσες εκδηλώσεις είναι οι μαθησιακές δυσκολίες και η ΔΕΠ-Υ (24). Νοητική υστέρηση παρουσιάζουν 2 ασθενείς, ένας ΔΑΦ και ένας σ.Kleinfelter.

Συμπέρασμα: Από τα συμπεράσματα της παρακολούθησης των ασθενών μας προκύπτει ότι η NF1 ως πολυσυστηματική, μη ιάσιμη νόσος, χρήζει συστηματικής και χρόνιας παρακολούθησης από ομάδα ιατρικών ειδικοτήτων.

ΕΑ14: ΔΙΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΝΕΥΡΟΪΝΩΜΑΤΩΣΗΣ: ΤΡΙΑ ΧΡΟΝΙΑ ΕΜΠΕΙΡΙΑΣ ΕΝΟΣ ΝΕΥΡΟΔΕΡΜΑΤΙΚΟΥ ΙΑΤΡΕΙΟΥ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ.

Ελευθερία Κόκκινου¹, Κλεονίκη Ρόκα², Αλέξης Αλεξόπουλος³, Ευθυμία Τσίνα⁴, Ιωάννης Νίκας⁵, Παναγιώτης Κράλλης⁶, Λαμπρινή Νάση², Ιωάννα Θανοπούλου², Ευανθία Μακρυγιάννη¹, Μαρία Τζέτη⁷, Μαρία Τσίπη⁷, Ειρήνη Τσούτσου⁷, Κωνσταντίνα Κόσμα⁷, Σοφία Κίτσιου⁷, Ελένη Φρυσίρα⁷, Αντώνης Καττάμης², Roser Pons¹

1. Ειδική Μονάδα Παιδονευρολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν. Παίδων «Η Αγία Σοφία»
2. Τμήμα Παιδιατρικής Αιματολογίας-Ογκολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν. Παίδων «Η Αγία Σοφία»
3. Μονάδα Δερματολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν. Παίδων «Η Αγία Σοφία»
4. Οφθαλμολογικό Τμήμα, Γ.Ν. Παίδων «Η Αγία Σοφία»
5. Ακτινολογικό Τμήμα, Γ.Ν. Παίδων «Η Αγία Σοφία»
6. Ορθοπαιδικό Τμήμα, Γ.Ν. Παίδων «Η Αγία Σοφία»
7. Τμήμα Γενετικής, Χωρέμιο, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν. Παίδων «Η Αγία Σοφία»

Εισαγωγή: Τα νευροδερματικά σύνδρομα αποτελούν μία ομάδα συγγενών διαταραχών, που περιλαμβάνουν ανωμαλίες νευροεξωδερμικής κυρίως προέλευσης και μερικές φορές και μεσοδερμικής προέλευσης. Το φάσμα των κλινικών εκδηλώσεων είναι ετερογενές και συνήθως εμπλέκονται πολλά και διαφορετικά όργανα και συστήματα του ανθρώπινου οργανισμού. Επιπλέον, οι ασθενείς έχουν προδιάθεση για ανάπτυξη όγκων.

Σκοπός: Για την καλύτερη δυνατή αντιμετώπιση αυτών των σύνθετων διαταραχών κρίθηκε σκόπιμο μια διεπιστημονική προσέγγιση αυτών των ασθενών. Πριν από τρία χρόνια στην Α' Παιδιατρική Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών στο Νοσοκομείο Παίδων "Η Αγία Σοφία" ξεκίνησε πιλοτικά να λειτουργεί ένα διεπιστημονικό ιατρείο νευροδερματικών νοσημάτων με σκοπό τη βελτίωση της κλινικής προσέγγισης, διάγνωσης, παρακολούθησης και αντιμετώπισης των ασθενών με νευροδερματικά σύνδρομα. Με την παρούσα εργασία παρουσιάζουμε την εμπειρία μας με ιδιαίτερη έμφαση στην ομάδα ασθενών με νευροϊνωμάτωση.

Μέθοδος: 119 παιδιά-ασθενείς (ηλικίας 5 μηνών-17 ετών, 43 κορίτσια και 76 αγόρια) εκτιμήθηκαν από μία διεπιστημονική ομάδα ειδικών (παιδιάτρος-παιδονευρολόγος, παιδοδερματολόγος, παιδοογκολόγος, παιδοοφθαλμίατρος, γενετιστής, παιδοορθοπαιδικός και παιδονευροακτινολόγος). Οι ανωτέρω ασθενείς εκτιμήθηκαν σε τακτικές επισκέψεις με φυσική εξέταση, αναπτυξιολογική εκτίμηση και εκτίμηση της σωματικής ανάπτυξης, μέτρηση της αρτηριακής πίεσης, δερματολογική εκτίμηση, οφθαλμολογική εκτίμηση, γενετικός έλεγχος, απεικονιστικές εξετάσεις και άλλες πρόσθετες εξετάσεις σύμφωνα πάντα με τα κλινικά σημεία και συμπτώματα που παρουσίαζαν.

Συμπεράσματα: 66 ασθενείς διαγνώστηκαν με νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF1), 4 ασθενείς με τμηματική NF1, 1 ασθενής με σύνδρομο Legius, 4 ασθενείς με νευροϊνωμάτωση τύπου 2 (NF2), 15 ασθενείς με σύνδρομο οζώδους σκλήρυνσης, 5 ασθενείς με ακράτεια χρωστικής, 3 ασθενείς σύνδρομο PHACE, 2 ασθενείς με σύνδρομο Sturge-Weber και οι υπόλοιποι είτε με κάποιο πιο σπάνιο σύνδρομο είτε δεν έχουν διάγνωση. Οι ασθενείς με NF1 παρουσιάζουν μαθησιακές δυσκολίες σε ποσοστό 83%, οπτικό γλίστρωμα 33%, πιλοκυτταρικό αστροκύττωμα 3%, σάρκωμα 1,7%, δερματικά νευρινώματα 15%, πλεξοειδή νευρινώματα 10%, σκολίωση 26%, ψευδάρθρωση 3%, υπέρταση λόγω αγγειακής στένωσης 10% και κοντό ανάστημα 21%. Η καθιέρωση ενός διεπιστημονικού κέντρου για νευροδερματικά νοσήματα μπορεί να

βελτιώσει την ιατρική φροντίδα, όχι μόνο των ασθενών με NF1, αλλά και εκείνων με άλλα νευροδερματικά σύνδρομα, μέσω της παρεχόμενης διεπιστημονικής προσέγγισής τους και συμβάλλει τόσο στην πρώιμη διάγνωση αυτών των νοσημάτων όσο και στην άμεση και έγκαιρη θεραπευτική αντιμετώπισή τους.

ΕΑ15: ΕΦΗΒΗ ΜΕ ΟΙΔΗΜΑ ΟΠΤΙΚΩΝ ΘΗΛΩΝ ΑΜΦΩ ΚΑΙ ΑΣΥΜΒΑΤΟΤΗΤΑ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΕΙΚΟΝΑΣ.

Γεώργιος Στοκίδης, Ευαγγελία Μπαχλαβά, Κλειώ Δασκαλάκη, Αικατερίνη Γιαννίση, Χρυσούλα Μιχαλέτου, Έλλη – Μαρία Πέτρου, Μαρίνα Κατσαλούλη, Βιργινία Θεοδώρου

Ιατρός, Νευρολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Η ανεύρεση οιδήματος οπτικής θηλής άμφω κατά τη διενέργεια βυθοσκόπησης στον παιδιατρικό πληθυσμό αποτελεί σύνηθες εύρημα. Η διαφοροδιάγνωση περιλαμβάνει την ενδοκράνια υπέρταση και το ψευδό-οίδημα που οφείλεται σε ανατομικές παραλλαγές ανάμεσα στις οποίες περιλαμβάνεται το Drusen. Τα Drusen είναι σωματίδια υαλίνης που εναποτίθενται στην κεφαλή του οπτικού νεύρου.

Σκοπός: Παρουσιάζουμε την περίπτωση μίας έφηβης 15 ετών που προσκομίστηκε λόγω αισθήματος περιστροφικού ιλίγγου, διαλείποντος θάμβους οράσεως και κεφαλαλγίας χωρίς ειδικούς χαρακτήρες, από εξαμήνου. Προηγήθηκε της εισαγωγής έλεγχος σε εξωτερική βάση που ανέδειξε οίδημα οπτικών θηλών άμφω με φυσιολογική ενδοκράνια πίεση και φυσιολογικό απεικονιστικό έλεγχο (Μαγνητική Τομογραφία Εγκεφάλου και Κόγχων, Μαγνητική Φλεβογραφία Εγκεφάλου).

Μέθοδος: Από τη λήψη λεπτομερούς ιστορικού προέκυψαν εργώδεις και στρεσογόνοι παράγοντες στην καθημερινότητα της έφηβης ασθενούς. Διενεργήθηκε πλήρης εργαστηριακός έλεγχος χωρίς ανάδειξη παθολογικών ευρημάτων. Έγινε οφθαλμολογική εκτίμηση που επιβεβαίωσε το οίδημα οπτικών θηλών και υπερηχογράφημα οφθαλμών που ανέδειξε και στα δύο οπτικά νεύρα σωματίο Drusen μετρίου μεγέθους.

Συμπέρασμα: Ο συνδυασμός λεπτομερούς ιστορικού με καλή κλινική εξέταση και μη παρεμβατικές εργαστηριακές μεθόδους, όπως το υπερηχογράφημα οφθαλμών, μπορεί να διαφοροδιαγνώσει ένα αληθές από ένα ψευδό-οίδημα οπτικών θηλών. Η κεφαλαλγία αποτελεί συχνό μη ειδικό σύμπτωμα στα παιδιά. Η απουσία συνύπαρξης συμπτωμάτων/σημείων αυξημένης ενδοκράνιας πίεσης σε συνδυασμό με την ύπαρξη στρεσογόνων παραγόντων και τη μη ανάδειξη παθολογικών ευρημάτων από τον εργαστηριακό έλεγχο θα πρέπει να θέτουν στη διαφοροδιάγνωση και τα επεισόδια μετατροπής.

ΕΑ16 : ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΑ ΙΔΙΟΠΑΘΟΥΣ ΕΝΔΟΚΡΑΝΙΑΣ ΥΠΕΡΤΑΣΗΣ (ΙΕΥ) ΜΕ ΑΤΥΠΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ.

Διονυσία Γκούγκα, **Αγγελική Πατρινού**, Μαρία Τσάφου, Ευάγγελος Παρασκευολάκος, Χαράλαμπος Κότσαλης

Νευρολογική Κλινική Γενικού Νοσοκομείου Παιδών Πεντέλης

Εισαγωγή: Η ΙΕΥ είναι ένα σύνδρομο αγνώστου αιτιολογίας χαρακτηριζόμενο από ενδοκράνια υπέρταση χωρίς χωροκατακτητική εξεργασία στον εγκέφαλο. Η κλινική εικόνα περιλαμβάνει κεφαλαλγία, διαταραχές οράσεως, ναυτία, εμέτους και εμβόες.

Παρουσίαση Περιστατικών: Περιγράφονται 3 περιστατικά ΙΕΥ, των οποίων τα συμπτώματα παρουσίαζαν ατυπίες σε σχέση με τα συνήθη της νόσου. Το πρώτο περιστατικό αφορά σε κορίτσι 13 ετών. Της προσέλευσής της στην κλινική είχε προηγηθεί τακτικός οφθαλμολογικός έλεγχος που ανέδειξε οίδημα οπτικών θηλών άμφω. Η ασθενής νοσηλεύθηκε στην κλινική μας, όπου και πραγματοποιήθηκε MRI εγκεφάλου και αιματολογικός έλεγχος χωρίς παθολογικά ευρήματα. Ακολούθησε ΟΝΠ με μέτρηση της πίεσης του ΕΝΥ, η οποία βρέθηκε αυξημένη (30cmH₂O). Τόσο προ της βυθοσκόπησης όσο και κατά την παρακολούθησή της από την κλινική μας, η ασθενής παρέμεινε πλήρως ασυμπτωματική. Το δεύτερο περιστατικό ήταν αγόρι ηλικίας 14 ετών. Όπως και στην προηγούμενη περίπτωση το οίδημα των οπτικών θηλών εντοπίστηκε σε τακτικό οφθαλμολογικό έλεγχο. Ακολούθησε η ίδια διαγνωστική πορεία με παρόμοια αποτελέσματα. Πραγματοποιήθηκε ΟΝΠ και η πίεση του ΕΝΥ ήταν 26cmH₂O. Και σε αυτή την περίπτωση ο ασθενής παρέμεινε πλήρως ασυμπτωματικός καθόλη την πορεία της νόσου. Τέλος το τρίτο περιστατικό που περιγράφεται ήταν ένα κορίτσι ηλικίας 9 ετών. Η ασθενής προσήλθε λόγω αναφερόμενης διπλωπίας και επεισοδίων συσφιγκτικής κεφαλαλγίας. Η ΑΝΕ έδειξε διαπυρηνική οφθαλμοπληγία χωρίς

λοιπά εστιακά ευρήματα. Πραγματοποιήθηκε οφθαλμολογικός έλεγχος και βυθοσκόπηση, όπου εντοπίστηκε οίδημα οπτικών θηλών άμφω. Ακολούθησε απεικονιστικός και πλήρης αιματολογικός έλεγχος, οι οποίοι ήταν φυσιολογικοί. Η πίεση του ENY ήταν 50cmH2O. Η θεραπευτική αντιμετώπιση των παραπάνω περιπτώσεων ήταν παρόμοια, με εκκενωτικές ΟΝΠ και χορήγηση ακεταζολαμίδης. Η πορεία της νόσου ήταν καλοήθης και στις 3 περιπτώσεις με πλήρη αποκατάσταση.

Συμπέρασμα: Όπως φαίνεται και από τα ανωτέρω περιστατικά η ΙΕΥ δεν έχει πάντα την τυπική της πορεία και ο νευρολόγος θα πρέπει να βρίσκεται σε επαγρύπνιση προκειμένου να μην διαφύγει της διάγνωσης.

ΕΑ17: ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΑΣΤΡΟΚΥΤΤΩΜΑΤΟΣ ΤΟΥ ΝΩΤΙΑΙΟΥ ΜΥΕΛΟΥ.

Ελένη Αγαπίου^{1,2}, Ιωάννης Μαυρίδης¹, Μαρία Μέλιου^{1,3}, Ευστράτιος-Στυλιανός Πυργελής^{1,4}

1. Ιατρός, 'C.N.S. Alliance' Research Group, Αθήνα
2. Ιατρός, Τμήμα Φυσικής Ιατρικής και Αποκατάστασης, Γ.Ν. «Ασκληπιείο» Βούλας, Βούλα, Αθήνα
3. Ιατρός, Μονάδα Ειδικών Λοιμώξεων, Γ' Παθολογική Κλινική, Γ.Ν.Α. «Κοργιαλένιο-Μπενάκειο Ε.Ε.Σ.», Αθήνα
4. Ιατρός, Α' Νευρολογική Κλινική Ε.Κ.Π.Α., Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Αθήνα

Εισαγωγή: Το αστροκύττωμα του νωτιαίου μυελού αποτελεί το συχνότερο ενδομυελικό όγκο στα παιδιά και το δεύτερο στους ενήλικες. Συνηθέστερη εντόπιση των όγκων αυτών αποτελούν η αυχενική και η θωρακική μοίρα, ενώ στο 1/5 των περιπτώσεων συνυπάρχει συριγγομυελία. Αποτελούν ιστολογικά μια ετερογενή ομάδα όγκων, με τους χαμηλού βαθμού κακοήθειας να επικρατούν.

Σκοπός: Σκοπός της μελέτης είναι η ανασκόπηση των κλινικών εκδηλώσεων του αστροκυττώματος του νωτιαίου μυελού.

Μέθοδος: Μεθοδολογικά έγινε διεξοδική μελέτη και ανασκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας με έμφαση κυρίως στα συνήθη αλλά και ασυνήθη συμπτώματα με τα οποία εκδηλώνεται το αστροκύττωμα του νωτιαίου μυελού.

Αποτελέσματα/Συμπεράσματα: Τα συχνότερα εμφανιζόμενα συμπτώματα είναι αυτά των ενδομυελικών όγκων και περιλαμβάνουν άλγος, στο επίπεδο του όγκου ή εξ αντανάκλασης, απώλεια αισθητικότητας κάτωθεν ενός επιπέδου ή άλλη διαταραχή αισθητικότητας, αδυναμία άκρου, διαταραχές βάδισης (συχνότερα στα παιδιά), παραμόρφωση σπονδυλικής στήλης, όπως σκολίωση και κύφωση, και δυσλειτουργία των σφιγκτήρων. Τα συμπτώματα τυπικά εξελίσσονται σε βάθος μηνών, χωρίς να αποκλείεται η ταχεία νευρολογική επιδείνωση. Οι περισσότεροι ενδομυελικοί όγκοι αναπτύσσονται οπισθίως, γεγονός που εξηγεί την πρώιμη εμφάνιση διαταραχών εν τω βάθει αισθητικότητας. Συμπτώματα από τα άνω άκρα είναι ενδεικτικά αυχενικής εντόπισης. Οι θωρακικοί όγκοι προκαλούν συνήθως σπαστικότητα ταυτόχρονα με αισθητικές διαταραχές, τύπου αιμωδίας αρχόμενες τυπικά από τα κάτω άκρα με ανιούσα πορεία. Οι όγκοι της οσφυϊκής μοίρας και του μυελικού κώνου συνήθως προκαλούν άλγος στην οσφύ και τα κάτω άκρα. Ασυνήθιστα συμπτώματα εμφανίζονται συχνότερα στα παιδιά και περιλαμβάνουν υδροκέφαλο, ραιβόκρανο, νωτιαία μυϊκή ατροφία και κνησμό με δερματομιακή κατανομή. Η διάγνωση των όγκων του νωτιαίου μυελού απαιτεί υψηλού βαθμού υποψία, προσεκτική λήψη του ιστορικού και ενδελεχή κλινική εξέταση του ασθενούς. Οι κλινικοί ιατροί οφείλουν να γνωρίζουν όλο το φάσμα των κλινικών εκδηλώσεων του αστροκυττώματος του νωτιαίου μυελού, εφόσον η έναρξη της συμπτωματολογίας είναι συνήθως ύπουλη και κάποια από τα συμπτώματα παραπλανητικά.

ΕΑ18: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΓΛΟΙΟΝΕΥΡΩΝΙΚΟΥ ΟΓΚΟΥ ΚΑΙ Η ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΔΙΑΣΥΝΔΕΤΙΚΗΣ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ ΤΟΥ.

Γιώργος Αναγνωστόπουλος¹, Αναστασία Κορώνη², Γιώργος Μαρκογιαννάκης¹, Μιχάλης Κουτζόγλου¹, Στέλλα Μούσκου², Μαργαρίτα Μπάκα³

1. Νευροχειρουργικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
2. Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
3. Ογκολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

Εισαγωγή: Οι γλοιονευρωνικοί όγκοι αποτελούν το 1 με 4% των πρωτοπαθών όγκων εγκεφάλου σε ασθενείς κάτω των 18 ετών. Χαρακτηρίζονται ιστολογικά από την παρουσία νευρικών και γλοιακών κυττάρων (Grade I WHO) και παρουσιάζονται με επιληπτικούς σπασμούς σε ποσοστό 50%, συχνά φαρμακοανθεκτικούς. Η αντιμετώπιση συνίσταται σε αγωγή με αντιεπιληπτικά, χειρουργική εξαίρεση και ενίοτε ογκολογική θεραπεία. Η συντηρητική πλειοψηφία των ασθενών έχουν καλή πρόγνωση όσον αφορά στην επιβίωση και στον έλεγχο των σπασμών.

Σκοπός: Η καλύτερη κατανόηση των προβλημάτων που σχετίζονται με αυτήν την σύνθετη νόσο και κατ' επέκταση η πληρέστερη αντιμετώπισή τους.

Μέθοδος: Παρουσιάζουμε ασθενή 10 ετών με αιφνίδια εμφάνιση σύνθετων εστιακών σπασμών. Η επείγουσα CT και στη συνέχεια η MRI εγκεφάλου ανέδειξαν κυστική-συμπαγή βλάβη αριστερά κροταφικά. Η ασθενής τέθηκε άμεσα σε αντιεπιληπτική αγωγή με λεβετιρακετάμη και φαινοτοΐνη με καλό έλεγχο των σπασμών. Το ΗΕΓ ανέδειξε επιληπτική δραστηριότητα σύστοιχα της βλάβης. Ακολούθησε χειρουργική εξαίρεση αυτής υπό καθοδήγηση νευροπλοηγού και ηλεκτροφυσιολογικού ελέγχου. Η ασθενής είχε ομαλή μετεγχειρητική πορεία και παραμένει ελεύθερη κρίσεων. Η MRI επανελέγχου παρουσιάζει μικρή υπολειμματική βλάβη. Η ασθενής παρακολουθείται σε τακτική βάση από νευροχειρουργό, νευρολόγο και ογκολόγο.

Συμπέρασμα: Η θεραπεία των ασθενών με γλοιονευρωνικούς όγκους συνίσταται σε (1) αντιμετώπιση των επιληπτικών σπασμών, (2) αποτροπή επανεμφάνισης του όγκου, (3) ελαχιστοποίηση της πιθανότητας εξαλλαγής. Κρίνεται επομένως αναγκαία η διασυνδυαστική αντιμετώπιση και ο τακτικός επανέλεγχος αυτών των περιστατικών από εξειδικευμένη ιατρική ομάδα.

ΕΑ19: ΣΥΝΔΡΟΜΟ FIRES ΣΕ ΑΓΟΡΙ 6 ΕΤΩΝ.

Ειρήνη-Θεοδώρα Ρίζου¹, Αριστέα Πατούρα², Αλεξάνδρα Σολδάτου², Αντιάννα Σταμάτη², Λυδία Κόσσυβα², Γεώργιος Βάρτζελης²

1. Ιατρός, απόφοιτη Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ
2. Ιατρός, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

Εισαγωγή: Το σύνδρομο FIRES (Fever-induced refractory epileptic encephalopathy in school-aged children) αποτελεί σπάνια μορφή «καταστροφικής» επιληπτικής διαταραχής, η οποία εκδηλώνεται σε προηγουμένως υγιή παιδιά, στην αποδρομή μιας εμπύρετου λοίμωξης. Χαρακτηριστικό της διαταραχής, η παθογένεια της οποίας είναι άγνωστη, είναι η εγκατάσταση υπερανθεκτικής στην αγωγή επιληπτικής κατάστασης. Οι διάφορες αντιεπιληπτικές και ανοσοτροποποιητικές αγωγές είναι συχνά ανεπιτυχείς και οι ασθενείς αφού διανύσουν μια οξεία φάση εκδηλώνουν σοβαρά νευρολογικά και γνωσιακά ελλείμματα.

Σκοπός: Η παρουσίαση περιστατικού με σύνδρομο FIRES και η ανάλυση της θεραπευτικής προσέγγισης.

Μέθοδος: Αγόρι ηλικίας 6 ετών με φυσιολογική ψυχοκινητική εξέλιξη και ελεύθερο ιστορικό, εκδήλωσε φαρμακοανθεκτική επιληπτική κατάσταση 5 ημέρες μετά από εμπύρετη λοίμωξη του ανώτερου αναπνευστικού. Διακομίστηκε στο νοσοκομείο μας και εισήχθη διασηληνωμένο στη Μονάδα Εντατικής Θεραπείας (ΜΕΘ). Η χορήγηση πολλαπλών αντιεπιληπτικών φαρμάκων (μιδαζολάμης, φαινοτοΐνης, φαινοβαρβιτάλης, λεβετιρακετάμης) ήταν ανεπιτυχής. Ο ασθενής ετέθη σε συνεχή ΗΕΓ καταγραφή η οποία έδειξε την εκδήλωση συνεχών πολυεστιακών επιληπτικών κρίσεων (>150 ημερησίως). Εκτενής έλεγχος για λοιμώξεις και αυτοάνοση εγκεφαλίτιδα ήταν αρνητικός. Κατά τη διάρκεια της νοσηλείας εφαρμόστηκαν πολλαπλές θεραπευτικές προσεγγίσεις όπως κετογόνος δίαιτα (από τη δεύτερη ημέρα νοσηλείας), ώσεις κορτικοστεροειδών, ώσεις φαινοβαρβιτάλης, γ-σφαιρίνη, πλασμαφαίρεση, κεταμίνη, λιδοκαΐνη, βιγαμπατρίνη, τοπιραμάτη, κλομπαζάμη, κανναβιδιόλη, θειικό μαγνήσιο, μιδαζολάμη και ανακίνρα (ανταγωνιστής ιντερλευκίνης 1α και 1β). Σταδιακά οι επιληπτικές κρίσεις του ασθενούς υφέθησαν και εξήλθε της ΜΕΘ μετά από νοσηλεία 3 μηνών. Σήμερα, 6 μήνες μετά την εκδήλωση της νόσου οι ανώτερες νοητικές λειτουργίες του είναι σημαντικά επηρεασμένες σημειώνει ωστόσο σημαντική βελτίωση και έχει συχνά ικανοποιητική βλεμματική επαφή, μπορεί να κάθεται, να εκδηλώνει κινήσεις σκοπού (απομάκρυνση ερεθίσματος) και να εκδηλώνει βασική προτίμηση.

Συμπεράσματα: Το σύνδρομο FIRES έχει επιφυλακτική πρόγνωση ακόμη και όταν η διάγνωση είναι έγκαιρη και η θεραπεία επιθετική.

ΕΑ20: ΝΗΠΙΟ ΜΕ ΕΓΚΕΦΑΛΙΤΙΔΑ ΒΑΣΙΚΩΝ ΓΑΓΓΛΙΩΝ.

Μαριάννα Καραγάλιου¹, Ηλιάνα Μανιαδάκη¹, Ελένη Μιχαηλίδου¹, Πηνελόπη Πασπαλάκη¹, Μαρία Ραισάκη², Εμμανουήλ Γαλανάκης¹, Πελαγία Βοργιά¹

1. Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου Κρήτης
2. Τμήμα Ιατρικής Απεικόνισης, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου Κρήτης

Εισαγωγή: Συμμετρική προσβολή των βασικών γαγγλίων χαρακτηρίζει οξείες καταστάσεις όπως υποξική ισχαιμική βλάβη, αυτοάνοες διαταραχές, τοξικές εγκεφαλοπάθειες και λοιμώξεις. Πολύ συχνά, έως 70%, δεν ανευρίσκεται το αίτιο.

Σκοπός: Παρουσίαση κλινικής εικόνας και πορείας, διαγνωστικής προσέγγισης και θεραπευτικής αντιμετώπισης νηπίου 19 μηνών που παρουσιάζεται με επηρεασμένο επίπεδο συνείδησης, οπισθότονο και τρόπο άκρων ενώ έχει προηγηθεί χαμηλή πυρετική κίνηση.

Μέθοδος: Η ΟΝΠ δεν ανέδειξε παθολογικά ευρήματα. Το ΗΕΓ χαρακτηρίστηκε από γενικευμένη επιβράδυνση συμβατή με εγκεφαλοπαθητική εικόνα ενώ στην MRI εγκεφάλου βρέθηκε συμμετρική προσβολή βασικών γαγγλίων και οίδημα παρακείμενης λευκής ουσίας. Ο ασθενής τέθηκε άμεσα σε αγωγή με ακυκλοβίρη και κεφτριαξόνη ενώ η επιδείνωση της κλινικής εικόνας οδήγησε στην προσθήκη ανοσοτροποποιητικής αγωγής με IVIG με 5 ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης με την υποψία ADEM. Για τον έλεγχο εστιακών επεισοδίων, διέγερσης, αϋπνίας και δυσκινησιών τέθηκε σε φαινυτοΐνη και κλοναζεπάμη. Η επαναληπτική ΟΝΠ, 2 ημέρες μετά την πρώτη ήταν παθολογική ενδεικτική φλεγμονής. Η επαναληπτική MRI, 5 ημέρες αργότερα και ενώ ο ασθενής έδειχνε ήπια βελτίωση, ανέδειξε όμοια ευρήματα μικρότερης έκτασης. Η κλινική εικόνα βελτιώθηκε σημαντικά τις επόμενες μέρες. Οι δείκτες λοίμωξης ήταν καθ'όλη τη νοσηλεία του ασθενούς αρνητικοί ενώ ο εκτενής έλεγχος ανίχνευσης πιθανού παθογόνου αιτίου ανέδειξε δύο ασθενώς θετικές και δυο αρνητικές PCR για HSV-1 σε δείγμα ENY σε δύο διαφορετικά εργαστήρια ενώ ο ορολογικός έλεγχος ήταν ενδεικτικός παλιάς λοίμωξης σε HSV-1. Αποφασίστηκε η χορήγηση ακυκλοβίρης για 21 ημέρες. Ο ασθενής εξήλθε σε άριστη κατάσταση και η παρακολούθησή του περιλαμβάνει ΗΕΓ και MRI σε σύντομο χρονικό διάστημα.

Συμπεράσματα: Η χορήγηση θεραπείας τόσο για την πιθανότητα λοιμώδους αιτίου όσο και για την πιθανότητα ADEM ήταν πιθανά καθοριστική για την ομαλή έκβαση του ασθενούς. Η συνχορήγηση αντι-ιικής, αντιβιοτικής και ανοσοτροποποιητικής αγωγής θα πρέπει να συνεκτιμάται κυρίως κλινικά σε ανάλογα περιστατικά. Η διαφοροδιάγνωση μεταξύ λοιμώδους αιτίου και ADEM σε προσβολή βασικών γαγγλίων αποτελεί διαγνωστική πρόκληση.

ΕΑ21: «ΣΥΓΧΡΟΝΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΩΝ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΣΕ ΒΡΕΦΗ ΚΑΙ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ».

Ελισσάβετ Κόλλια¹, Βασιλική Ζούβελου², Ελευθερία Κοκκίνου³, Maria Roser Pons⁴

1. Ειδικευόμενη Παιδιάτρος, Α' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία»
2. Παιδιάτρος, Πανεπιστημιακή Υπότροφος Παιδονευρολογίας, Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία»
3. Παιδιάτρος, Επικουρική Επιμελήτρια Α' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία»
4. Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδονευρολογίας, Α' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία»

Εισαγωγή: Οι επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες είναι σοβαρές διαταραχές του εγκεφάλου στις οποίες η επιληπτική δραστηριότητα μπορεί να συμβάλλει στην προοδευτική ψυχοκινητική δυσλειτουργία, παραπάνω από αυτό που αναμενόταν από την υποκείμενη παθολογία. Πρόκειται για μια ομάδα παθήσεων που σχετίζονται με την μικρή ηλικία εμφάνισης και εκδηλώνονται με παροξυσμική δραστηριότητα στο ΗΕΓ, με ποικίλους τύπους σπασμών που δύσκολα ελέγχονται, με νευρολογικά ελλείμματα και μερικές φορές με πρόωρο θάνατο. Πρόσφατες μελέτες έχουν αποσαφηνίσει τους αιτιολογικούς παράγοντες για τις γενετικές ανωμαλίες στην πρώιμη έναρξης επιληπτική εγκεφαλοπάθεια. Συνοδά χαρακτηριστικά επιπρόσθετα στους σπασμούς αποτελούν η ψυχοκινητική καθυστέρηση, η γνωστική δυσλειτουργία, και οι διαταραχές κινητικότητας.

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας έρευνας είναι να μελετηθούν τα χαρακτηριστικά των επιληπτικών εγκεφαλοπαθειών, να βρεθεί σε τι ποσοστό αυτών εμφανίζονται διαταραχές κινητικότητας και ποιες είναι οι πιο συνηθισμένες. Επίσης να βρεθεί αν υπάρχει συσχέτιση μεταξύ μεταλλάξεων συγκεκριμένων γονιδίων και εμφάνισης διαταραχών κινητικότητας στις επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες.

Μεθοδολογία: Πρόκειται για μία συγχρονική αναδρομική μελέτη. Το δείγμα της μελέτης είναι βρέφη και παιδιά 40 σε αριθμό, που έχουν διαγνωσθεί πριν την ηλικία των 3 ετών με επιληπτική εγκεφαλοπάθεια και παρακολουθούνται στο νευρολογικό τμήμα της Α' Πανεπιστημιακής Παιδιατρικής Κλινικής στο νοσοκομείο Παιδων «Αγία Σοφία».

Συμπεράσματα: Η μέση ηλικία έναρξης της επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας είναι οι 7 μήνες. Το 70% των ασθενών εμφάνισε διαταραχές κινητικότητας, με τις στερεοτυπίες να είναι η πιο συχνή (44%), ακολουθούν η χορεία/αθέτωση (35%), η δυστονία (33%), ο μυόκλονος (30%), ενώ με μικρότερη συχνότητα εμφανίζονται ο τρόμος, η υπερεκπληξία και ο παρκινσονισμός. Από τα αποτελέσματα του γενετικού ελέγχου, βρέθηκαν μεταλλάξεις στα εξής γονίδια: GRIN1, STXBP1, SCN9A, ARX, FOXG1, KCNQ2.

ΕΑ22: ΚΕΤΟΓΟΝΙΚΗ ΔΙΑΙΤΑ: ΑΝΑΔΡΟΜΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΙΚΟΤΗΤΑΣ.

Σοφία Ζουγανέλη¹, Μαρία Σπανού², Μελοπομένη Γιώργη², Μαρία Τσιρούδα², Καλλιόπη Κάππου³, Αργύριος Ντινόπουλος²

1. Τμήμα Διατροφής Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
2. Παιδονευρολογικό τμήμα, Γ' Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
3. Παιδιατρική κλινική, Γ.Ν. Νίκαιας «Άγιος Παντελεήμων»

Εισαγωγή: Η κετογονική δίαιτα (ΚΔ) εφαρμόζεται ως θεραπεία εκλογής στην φαρμακοανθεκτική επιληψία.

Σκοπός: Η μελέτη των παιδιών που έχουν ξεκινήσει ΚΔ στο Νοσοκομείο μας από το 2008-σήμερα.

Μέθοδος: Μελετήθηκε η συχνότητα των επεισοδίων σπασμών (ΕΣ) πριν την έναρξη κετογονικής δίαιτας (ΕΚΔ) (<10, 10-20, >20/ημέρα) και ο συνολικός αριθμός αντιεπιληπτικών φαρμάκων πριν την ΕΚΔ (<5, 5-10, >10) σε σχέση με την ανταπόκριση της ΚΔ. Ως ανταπόκριση θεωρήθηκε το ποσοστό μείωσης του αριθμού των επεισοδίων σπασμών >50%. Η αποτελεσματικότητα της ΚΔ μελετήθηκε στους 3, 6, 12, 24 μήνες μετά την ΕΚΔ. Η συμμόρφωση των ασθενών στη δίαιτα ορίστηκε ως η μέση τιμή κετονών αίματος >2mmol/L.

Συνολικά 43 παιδιά (20 αγόρια-23 κορίτσια) ξεκίνησαν ΚΔ για την αντιμετώπιση φαρμακοανθεκτικής επιληψίας. Η ηλικία έναρξης κυμαίνεται από 45 ημερών έως 16.5 ετών (mean: 7.01 ± 4.92 έτη). Η αντιεπιληπτική αγωγή (ΑΕ) ανά παιδί πριν την ΕΚΔ ήταν 1-6 φάρμακα (mean: 2.7).

Η ανταπόκριση στη δίαιτα στους 3, 6, 12, 24 μήνες με >50% μείωση σπασμών, σημειώθηκε σε ποσοστά 82, 82, 100, 100% αντίστοιχα επί του συνόλου των παιδιών που παρέμειναν στη δίαιτα. Η ανταπόκριση στους 3, 6, 12, 24 μήνες με >90% μείωση σπασμών ήταν 26, 39, 53, 50% αντίστοιχα.

Παιδιά που λάμβαναν >10 φάρμακα προ ΕΚΔ εμφάνισαν >90% μείωση ΕΣ σε ποσοστό 13, 17, 25, 33%, ενώ τα παιδιά με <5 ΑΕ φάρμακα ανταποκρίθηκαν με >90% μείωση ΕΣ σε ποσοστό 33, 58, 63, 63% στους 3, 6, 12, 24 μήνες αντίστοιχα. Μελετήθηκε επίσης η ανταπόκριση σε σχέση με τη συχνότητα ΕΣ.

Συμμόρφωση στην ΚΔ σημειώθηκε στο 84% του συνόλου (36 παιδιά).

Η μέση διάρκεια εφαρμογής ΚΔ στο σύνολο των παιδιών ήταν 2 έτη. Διέκοψαν την ΚΔ 21 παιδιά (48.8%) (mean: 5.8 μήνες), ενώ 22 παιδιά (51.2%) παραμένουν στη δίαιτα μέχρι σήμερα (mean: 3.3 έτη).

Συμπεράσματα: Η ΚΔ οδήγησε σε ανταπόκριση (>50% μείωση ΕΣ) στο 100% των παιδιών που παρέμειναν στη δίαιτα στους 24 μήνες, 50% από τα οποία ανταποκρίθηκαν με >90% μείωση ΕΣ. Η συμμόρφωση ήταν συνολικά υψηλή (84%), ενώ τα παιδιά που είχαν λάβει <5 φάρμακα έδειξαν να ανταποκρίνονται καλύτερα ως προς τη μείωση ΕΣ σε σχέση με τα παιδιά που είχαν λάβει >10 φάρμακα προ ΕΚΔ.

ΕΑ23: EPILEPSIA PARTIALIS CONTINUA: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΔΥΟ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ.

Αναστασία Κορώνη¹, Αικατερίνη Κουμπαρέλλου², Μαριάνθη Γαλετσέλλη², Νίκος Σπυρίδης¹, Στέλλα Μούσκου³, Κωνσταντίνος Βούδρης³, Ευσταθία Κατσαρού³, Σωτηρία Μαστρογιάννη³, Γεώργιος Βάρτζελης¹

1. Β' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Νοσοκομείο Παιδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

2. Β' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
3. Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

Εισαγωγή: Η Epilepsia Partialis Continua (EPC) είναι μία σπάνια επιληπτική διαταραχή που ορίζεται ως συνεχείς, εντοπισμένες, κλονικές ή μυοκλονικές συσπάσεις, με ανεπηρέαστο επίπεδο συνείδησης, διάρκειας μεγαλύτερης της μίας ώρας. Είναι δομικής, λοιμώδους, ανοσολογικής, μεταβολικής ή άγνωστης αιτιολογίας. Η κλινική πορεία και η πρόγνωση εξαρτάται από την υποκείμενη διαταραχή.

Σκοπός: Παρουσίαση δύο περιστατικών με EPC.

Μέθοδος: Το πρώτο περιστατικό αφορά σε αγόρι 12 ετών, προηγουμένως υγιές, το οποίο δύο ημέρες μετά από μη ειδικό εμπύρετο νόσημα παρουσιάζει συνεχείς μυοκλονίες αριστερού ημιμορίου προσώπου και δεξιού άνω και κάτω άκρου, ανθεκτικές σε τριπλή αντιεπιληπτική αγωγή. Το δεύτερο περιστατικό αφορά σε κορίτσι 9 ετών, με ελεύθερο ιστορικό, το οποίο σταδιακά εγκαθιστά συνεχείς μυοκλονίες δεξιού ημιμορίου προσώπου και σύστοιχου άνω άκρου, χωρίς ανταπόκριση σε τριπλή αντιεπιληπτική αγωγή. Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα και στις δύο περιπτώσεις δεν παρουσίαζε επιληπτόμορφες αλλοιώσεις. Ο απεικονιστικός έλεγχος στην πρώτη περίπτωση ανέδειξε αύξηση σήματος στο προτείχισμα, εύρημα που θεωρήθηκε απότοκο συνεχούς επιληπτικής δραστηριότητας, ενώ στη δεύτερη περίπτωση αύξηση σήματος στον αριστερό μετωπιαίο λοβό (εκκρεμεί επανέλεγχος). Στο πλαίσιο αναζήτησης πιθανής αιτίας διενεργήθη έλεγχος για λοιμώδη, αυτοάνοσα, μεταβολικά, παρανεοπλασματικά και ανοσολογικά νοσήματα, ο οποίος απέβη αρνητικός. Και οι δύο ασθενείς έλαβαν πολλαπλά αντιεπιληπτικά φάρμακα, συνεχή ενδοφλέβια έγχυση μιδαζολάμης και ανοσοτροποποιητική θεραπεία (γ-σφαιρίνη, ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης). Ο πρώτος ασθενής εμφάνισε πλήρη ύφεση των σπασμών εντός 4 εβδομάδων, ενώ ο δεύτερος χρειάστηκε επανάληψη των ώσεων μεθυλπρεδνιζολόνης λόγω υποτροπής, με επακόλουθη πλήρη υποχώρηση των σπασμών. Αμφότεροι παραμένουν ασυμπτωματικοί για 3 και 1 μήνα, αντίστοιχα.

Συμπεράσματα: Παρουσιάζουμε δύο ασθενείς με EPC που είχαν επιτυχή θεραπευτική ανταπόκριση λίγους μήνες μετά την εκδήλωση της νόσου. Και οι δύο ασθενείς είχαν μη διαγνωστικό ΗΕΓ και μη διαγνωστικά απεικονιστικά ευρήματα. Η έγκαιρη και επιθετική αντιμετώπιση με αντιεπιληπτικά φάρμακα, ιδιαίτερα η συνεχής ενδοφλέβια χορήγηση βενζοδιαζεπινών, καθώς και η ανοσοτροποποιητική θεραπεία, ακόμα και επί μη τεκμηριωμένης ανοσολογικής αιτιολογίας, φαίνεται ότι συνέβαλαν στην επιτυχή έκβαση.

EA24: FEBRILE INFECTION-RELATED EPILEPSY SYNDROME (FIRES): ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΜΕ ΚΕΤΟΓΟΝΙΚΗ ΔΙΑΙΤΑ

Τάσος Τζιρτζιτζής¹, Γεωργία Ιωαννίδου¹, Μαριλένα Αργυρίδου¹, Μάρθα Σπιλιώτη², Ευτέρπη Δάλλα³, Ειρήνη Κατσανίκα⁴, Περιστέρα-Ελένη Μαντζαφλή⁵, Μενέλαος Σβίρκος⁵, Ασημίνα Βιολάρη⁵, Ελένη Βόλακλη⁵, Μαρία Σδούγκα⁶, Αθανάσιος Ευαγγελίου⁷

1. Ιατρός, Γ.Ν.Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
2. Νευρολόγος, Α' Νευρολογική Κλινική Γ.Π.Ν.ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη
3. Παιδίατρος, Επιστημονική Συνεργάτις Γ.Ν.Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
4. Διαιτολόγος-Διατροφολόγος, Γ.Ν.Παπαγεωργίου Θεσσαλονίκη
5. Παιδίατρος-Εντατικολόγος, ΜΕΘ Παίδων Ιπποκρατείου Θεσσαλονίκη
6. Παιδίατρος-Εντατικολόγος, Διευθύντρια ΜΕΘ Παίδων Ιπποκρατείου Θεσσαλονίκη
7. Καθηγητής Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Νευρολογίας, Διευθυντής Δ' Π/Δ Κλινική, Γ.Ν.Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Το σύνδρομο FIRES είναι μια καταστροφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια αγνώστου αιτιολογίας. Μέχρι σήμερα δεν έχει βρεθεί αποτελεσματική θεραπεία για τη νόσο.

Περιγραφή περίπτωσης: Η περίπτωση αναφέρεται σε κορίτσι 12 ετών το οποίο εκδήλωσε συμπτωματολογία εγκεφαλίτιδας. Παρουσίασε αρχικά βελτίωση της κλινικής εικόνας και στη συνέχεια μετέπεσε σε status epilepticus, που δεν ανταποκρινόταν στα αντιεπιληπτικά φάρμακα. Η ασθενής διασωληνώθηκε και διακομίστηκε στην μονάδα εντατικής θεραπείας παιδών (ΜΕΘ).

Στη ΜΕΘ, παρά τη χορήγηση τεσσάρων αντιεπιληπτικών φαρμάκων, δεν ήταν εφικτός ο έλεγχος των επιληπτικών κρίσεων. Την 28η ημέρα νοσηλείας η ασθενής τέθηκε σε κετογονική δίαιτα 4:1.

Σε μικρό χρονικό διάστημα μετά την έναρξη κετογονικής δίαιτας οι επιληπτικές κρίσεις σταμάτησαν και η κλινική εικόνα της ασθενούς βελτιώθηκε με σταδιακή αποκατάσταση της επικοινωνίας.

Παρά τη βελτίωση της νευρολογικής εικόνας παρουσίασε επιπλοκές από το αναπνευστικό σύστημα και διενεργήθηκε τραχειοστομία. Η κατάστασή της ασθενούς σταθεροποιήθηκε και δύο μήνες μετά την εισαγωγή της στη ΜΕΘ, μεταφέρθηκε σε παιδιατρική κλινική όπου συνέχισε να είναι ελεύθερη κρίσεων. Έγινε σταδιακή μείωση των αντιεπιληπτικών φαρμάκων και τρεις εβδομάδες μετά παρέμεινε χωρίς καμία φαρμακευτική αγωγή. Έπειτα μεταφέρθηκε σε κλινική αποκατάστασης.

Η ασθενής συνεχίζει την κετογονική δίαιτα και είναι έτοιμη να επανέλθει στις σχολικές δραστηριότητες.

Συμπέρασμα: Αποτελεί την πρώτη περίπτωση επιτυχούς εφαρμογής κετογονικής δίαιτας σε ΜΕΘ στην Ελλάδα.

ΕΑ25: ΕΝΔΟΡΘΙΚΗ ΧΟΡΗΓΗΣΗ ΔΙΑΖΕΠΑΜΗΣ ΣΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΗΛΕΚΤΡΙΚΟΥ STATUS EPILEPTICUS ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΤΟΥ ΥΠΝΟΥ (ELECTRICAL STATUS EPILEPTICUS DURING SLEEP-ESES).

Μαρία Τσιρούδα¹, Ανδρέας Φρυγανάς², Μαρία Σπανού³, Μελλομένη Γιώργη³, Ιωάννα Μπάχα⁴, Ευαγγελία Μπουντουβή⁵, Παναγιώτης Μπότσης⁶, Αργύριος Ντινόπουλος⁷

1. Νοσηλεύτρια ΠΕ, Τεχνικός ΗΕΓ, Msc, PhD, Παιδονευρολογικό Τμήμα, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
2. Παιδίατρος, Παιδοαναπτυξιολογικό Τμήμα, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
3. Παιδίατρος, Πανεπιστημιακή Υπότροφος, PhD, Παιδονευρολογικό Τμήμα, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
4. Λογοπεδικός, Επιστημονική Συνεργάτης, Παιδοαναπτυξιολογικό Τμήμα, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
5. Ειδικευόμενη Παιδίατρος, PhD, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, ΠΓΝΑ «ΑΤΤΙΚΟΝ»
6. Παιδοαναπτυξιολόγος, Διευθυντής ΕΣΥ, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
7. Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδονευρολογίας, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

Εισαγωγή: Η επιληπτική εγκεφαλοπάθεια του τύπου του ESES αποτελεί ηλικιοεξαρτώμενο σύνδρομο που χαρακτηρίζεται από νευροψυχολογική παλινδρόμηση, επιληψία και συνεχή επιληπτική δραστηριότητα κατά τον ύπνο nonREM, με δείκτη αιχμής κύματος >75%.

Σκοπός: Σκοπός είναι να αξιολογήσουμε την αποτελεσματικότητα της ενδορθικής χορήγησης διαζεπάμης κατά τον ύπνο σε παιδιά με ESES.

Μέθοδοι: Αναφέρουμε 5 παιδιά με μέση ηλικία τα 6,7 έτη (80%θήλεα) και ιστορικό επιληψίας με κεντροβρεγματικές αιχμές (80%), με επίκτητη, οξεία ή προϊούσα απώλεια λόγου, διαταραχή αντίληψης, μειωμένη απόκριση σε εντολές, παρορμητικότητα, υπερκινητικότητα και επιθετικότητα. Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα ύπνου ανέδειξε συνεχή, γενικευμένη επιληπτική δραστηριότητα με δείκτη αιχμής κύματος >75% σε όλα τα παιδιά. Πραγματοποιήθηκε ενδορθική χορήγηση διαζεπάμης για 3 διαδοχικές νύχτες σε δόση 1mg/KgrBΣ, με ταυτόχρονη ηλεκτροεγκεφαλογραφική παρακολούθηση. Μετά την έγχυση παρατηρήθηκαν:πλήρης ομαλοποίηση του εγκεφαλογραφήματος καθόλη τη νύχτα σε 1 ασθενή, υπολλειμματικές, κεντροκροταφικές αιχμές στο 80%, φυσιολογική αρχιτεκτονική ύπνου στο 100%. Οι ασθενείς έλαβαν πρεδνιζολόνη (2mg/KgrBΣ) (80%), σουλθειάμη (100%) και κλομπαζάμη (40%). Οι ασθενείς παρακολούθηθηκαν τακτικά με ΗΕΓ, κλίμακα GRIFFITHS-MENTAL-DEVELOPMENT, δοκιμασία «ΑΘΗΝΑ» και σταθμισμένες δοκιμασίες του Ιωάννη Βογινδρούκα. Στο τρίμηνο 3 παιδιά παρουσίασαν υποτροπή και αντιμετωπίστηκαν παρόμοια. Στους 6 μήνες παρακολούθησης 2 είχαν φυσιολογικό ΗΕΓ, ενώ στα υπόλοιπα παρέμειναν κεντροκροταφικές αιχμές. Αναπτυξιολογικά 100% των παιδιών υπολείπονταν αρχικά σε όλους τους τομείς κατά 1-2 έτη και είχαν χαμηλές επιδόσεις στις δοκιμασίες εκφραστικού λόγου και γραμματικής-πληροφοριακής επάρκειας. Η επαναξιολόγηση του τριμήνου ανέδειξε σημαντική βελτίωση ($p<5\%$), με τις επιδόσεις, ωστόσο, να παραμένουν χαμηλές ή οριακές. Στο εξάμηνο 100% παρουσίασαν βελτίωση ($p<1\%$), κυρίως στο γλωσσικό τομέα επιτυγχάνοντας επιδόσεις φυσιολογικού εύρους, λιγότερο στο γνωστικό. Οι κοινωνικές δεξιότητες αναπτύχθηκαν με ταυτόχρονη μείωση της επιθετικότητας, η δυσκολία συγκέντρωσης και οι μαθησιακές δυσκολίες παρόλο που επέμειναν είχαν βελτίωση.

Συμπεράσματα: Η ενδορθική χορήγηση μεγάλων δόσεων διαζεπάμης για 3 διαδοχικές νύχτες κατά τον ύπνο οδηγεί σε σημαντική μείωση του δείκτη αιχμής κύματος σε παιδιά με ESES και συσχετίζεται με βελτίωση των γλωσσικών, κοινωνικών και γνωστικών δεξιοτήτων τους.

ΕΑ26: ΟΙ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΩΣ ΑΡΩΓΟΣ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΜΑΘΗΤΩΝ ΜΕ ΕΠΙΛΗΨΙΑ.

Ματίνα Κάμπρα¹, Νικόλαος Τζεράκης², Στέλλα Μούσκου³, Κωνσταντίνος Βούδρης³, Σωτηρία Μαστρογιάννη³, Στυλιανός Γκατζώνης⁴, Νικόλαος Βουδούκης⁵, Κωνσταντίνος Κορρές⁵, Ευσταθία Κατσαρού³

1. Νομικός, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών
2. Νευροχειρουργός, Department of Neurosurgery, University Hospital of North Midlands, U.K
3. Παιδονευρολόγος, Νευρολογική Κλινική, Π.Γ. Νοσοκομείο Αθηνών Παιδών «Π.& Αγλαΐας Κυριακού»
4. Νευρολόγος, Νευροχειρουργική Κλινική ΕΚΠΑ, Π.Γ.Νοσοκομείο Αθηνών «Ευαγγελισμός»
5. Φυσικός-Ραδιοηλεκτρολόγος, Διδάκτωρ ΕΚΠΑ, Ηλεκτρολόγος Μηχανικός και Μηχανικός Υπολογιστών, ΕΜΠ, Αθήνα
6. Μαθηματικός, Διδάκτωρ Τμήματος Στατιστικής και Ασφαλιστικής Επιστήμης του Πανεπιστημίου Πειραιώς, ΑΣΠΑΙΤΕ, Αθήνα

Εισαγωγή: Η ιδιαιτερότητα της φύσης της επιληψίας δημιουργεί αρκετές ανασφάλειες στους γονείς μαθητών που βρίσκονται στην κατάσταση αυτή.

Σκοπός: Η παρούσα εργασία διερευνά τρόπους με τους οποίους οι νέες τεχνολογίες της πληροφορίας και των επικοινωνιών στην εκπαίδευση, μπορούν να βοηθήσουν τους γονείς μαθητών με επιληψία και την έρευνα στο χώρο αυτό.

Μέθοδος: Η έρευνα περιλαμβάνει ημι-δομημένες συνεντεύξεις με ερωτήσεις ανοικτού τύπου σε 70 συνολικά Διευθυντές σχολείων της α'βάθμιας και β'βάθμιας εκπαίδευσης. Ακολούθησε ποιοτική ανάλυση και τα αποτελέσματα ομαδοποιήθηκαν.

Αποτελέσματα (σε ποσοστά % απαντήσεων των Διευθυντών):

- 95,71% ενημέρωσαν ότι δεν καταγράφονται πληροφορίες που αφορούν την επιληψία στο πληροφορικό σύστημα του σχολείου (Myschool)
- 92,8% εκτιμούν ότι μπορούν να γίνουν προβολές υλικού που αφορά την αντιμετώπιση της επιληψίας τόσο στους μαθητές όσο και σε γονείς
- 97,14% θεωρούν απαραίτητη σχετική ενημέρωση/εκπαίδευση του σχολικού προσωπικού τόσο για την επιληψία όσο και για άλλες καταστάσεις/ασθένειες
- 90% κρίνουν ότι τα σχολεία μπορούν μέσω της τεχνολογίας να παραθέσουν σχετική αρωγή σε μαθητές με επιληψία (ή και άλλες καταστάσεις) και γονείς, εφόσον διαθέτουν τον κατάλληλο εξοπλισμό

Συμπεράσματα: Κατά την γνώμη των διδασκόντων υφίσταται πολύ μεγάλο έλλειμμα χρήσης των σύγχρονων τεχνολογιών όσον αφορά στην καταγραφή δεδομένων, στην εκπαίδευση, στην ενημέρωση διδασκόντων μαθητών και γονέων σε θέματα υγείας και ιδιαίτερα στο θέμα της επιληψίας.

ΕΑ27: ΕΛΕΓΧΟΣ ΜΥΪΚΟΥ ΤΟΝΟΥ ΥΠΟ ΓΕΝΙΚΗ ΑΝΑΙΣΘΗΣΙΑ ΣΕ ΠΑΙΔΙ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ SJÖGREN-LARSEN ΚΑΙ ΣΠΑΣΤΙΚΟΤΗΤΑ.

Γιώργος Γεωργουλής¹, Μανώλης Γκλιάτης², Αργύρης Ντινόπουλος³

1. Νευροχειρουργός, Παιδονευρολογική Μονάδα, Ιατρείο Εγκεφαλικής Παράλυσης, Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Αθήνα, Νευροχειρουργικό Τμήμα, Γ.Ν.Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα
2. Αναισθησιολόγος, Αναισθησιολογικό Τμήμα, Γ.Ν.Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα
3. Παιδονευρολόγος, Παιδονευρολογική Μονάδα, Ιατρείο Εγκεφαλικής Παράλυσης, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

Εισαγωγή: Μία ολοκληρωμένη μελέτη του μυϊκού τόνου σε ασθενείς με έντονη σπαστικότητα περιλαμβάνει την κλινική εξέταση του ασθενούς και υπό γενική αναισθησία.

Σκοπός: Όταν η απόφαση διενέργειας νευροχειρουργικής επέμβασης για τη θεραπεία της σπαστικότητας είναι δύσκολη, η μελέτη του μυϊκού τόνου υπό γενική αναισθησία αποτελεί ένα σημαντικό εργαλείο. Η μείωση της σπαστικότητας και η μεγιστοποίηση του παθητικού εύρους κίνησης κατά τη δοκιμασία μπορούν να επιβεβαιώσουν ή αντίθετα να αποκλείσουν την επικείμενη χειρουργική επέμβαση.

Μέθοδος: Η μελέτη έγινε σε κορίτσι ηλικίας 12 ετών που πάσχει από το σύνδρομο Sjögren Larsson. Πρόκειται για μία κληρονομική νόσο με νευροϊχθύωση και σπαστικότητα. Με δεδομένη την υπερτονία των κάτω άκρων (Ashworth IV/GMF-CS:3) αποφασίστηκε η θεραπευτική παρέμβαση όπως σε ασθενή με εγκεφαλική παράλυση. Ωστόσο, η εξελισσόμενη μυϊκή ατροφία και η παρουσία συγκάμψεων αποτελούσαν αναδραστικό παράγοντα για την νευροχειρουργική παρέμβαση. Η μελέτη μυϊκού τόνου υπό γενική αναισθησία χρησιμοποιήθηκε ως προεγχειρητική δοκιμασία. Το παιδί εξετάστηκε στη βάδιση του και επί κλίνης και στη συνέχεια στο χώρο του χειρουργείου υπό γενική αναισθησία με και χωρίς μυοχάλαση. Εξετάστηκε η υπερτονία και το παθητικό εύρος κίνησης με γωνιομετρία στις βασικές αρθρώσεις των κάτω άκρων.

Αποτέλεσμα: Υπό γενική αναισθησία η υπερτονία μειώθηκε σημαντικά. Εντούτοις, η γωνία του εύρους κίνησης δεν μεγάλωσε ιδιαίτερα. Με δεδομένο τις μόνιμα εγκαταστημένες συγκάμψεις μαζί με την επιδεινούμενη μυϊκή ατροφία αποφασίστηκε η μη διεξαγωγή νευροχειρουργικής παρέμβασης.

Συμπέρασμα: Η μελέτη του μυϊκού τόνου υπό γενική αναισθησία μπορεί να βοηθήσει στην απόφαση επιλογής θεραπευτικών παρεμβάσεων για την αντιμετώπιση της σπαστικότητας.

ΕΑ28: Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΤΗΣ ΄Γ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΗΣ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΣΤΙΣ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΕΣ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΕΣ.

Μελομένη Γιώργη¹, Μαρία Σπανού¹, Μαρία Τσιρούδα¹, Μαρία Καραλέξη¹, Μαρίνα Μητρογιώργου¹, Μιχάλης Καλογιάννης¹, Θεοδώρα Σπυροπούλου¹, Κωνσταντίνος Γιαννακόπουλος¹, Κατερίνα Αναγνωστοπούλου², Αργύριος Ντινόπουλος¹

1. Γ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
2. Τμήμα Μοριακής Γενετικής, Διαγνωστικό Εργαστήριο «Genomeditica»

Εισαγωγή: Η ετερογένεια στον φαινότυπο και στην πρόγνωση των επιληπτικών εγκεφαλοπαθειών καθορίζεται από τη γονιδιακή μετάλλαξη, την ποικιλία στην εκφραστικότητα και διεισδυτικότητα του γονιδίου, τον χρόνο εκδήλωσης των συμπτωμάτων αλλά και τις διαθέσιμες θεραπευτικές παρεμβάσεις.

Σκοπός: Σκοπός της μελέτης είναι η περιγραφή του κλινικού φαινοτύπου, του γονότυπου, των ηλεκτροεγκεφαλογραφικών χαρακτηριστικών και της πορείας 16 ασθενών με γενετικά επιβεβαιωμένη επιληπτική εγκεφαλοπάθεια.

Μέθοδος: Συμπεριλήφθηκαν 17 ασθενείς, 9 άρρενα, 8 θήλεα. Ο γενετικός έλεγχος ανέδειξε διαυλοπάθεια (KCNT1, KCNQ2, KCNA2, SCN2A, SCN8A, CACNA1A) σε 12 ασθενείς, σε 2 μεταλλάξεις σε υπομονάδες μεμβρανικών υποδοχέων (GABRB3, GABRG2), ενώ στους υπόλοιπους 3 γονιδιακή βλάβη σε πρωτεΐνες μετάδοσης σήματος (PLCB1, STXBP1). Το ηλικιακό εύρος εκδήλωσης των σπασμών κυμαίνεται από τη νεογνική έως και την παιδική ηλικία (1^η ημέρα ζωής–6 ετών). Τα ηλεκτροεγκεφαλογραφικά μοτίβα περιλαμβάνουν εικόνα burst-suppression, υψαρρυθμίας, μεταναστευτικής επιληπτικής δραστηριότητας και εστιακών επιληπτικών εκφορτίσεων με άλλοτε άλλου βαθμού αποδιοργάνωση του βασικού διαγράμματος. Η πλειοψηφία των ασθενών εμφάνισε φαρμακοανθεκτικότητα και αντιμετωπίστηκε με πολλαπλούς συνδυασμούς αντισπασμωδικών φαρμάκων, κορτικοστεροειδή και την εφαρμογή κετογόνου διαίτας. Σε 3 ασθενείς, 2 με KCNT1 και 1 με KCNQ2 διαυλοπάθεια, χορηγήθηκε στοχευμένη θεραπεία με κινιδίνη και καρβαμαζεπίνη αντίστοιχα. Η νευροαναπτυξιακή πορεία στους περισσότερους ασθενείς δεν ήταν ευνοϊκή.

Συμπεράσματα:

1. Ασθενείς με μεταλλάξεις στο ίδιο γονίδιο παρουσιάζουν ετερογένεια τόσο στον κλινικό και ηλεκτροφυσιολογικό φαινότυπο όσο και στην πρόγνωση.
2. Η αποκάλυψη της γενετικής βλάβης μπορεί να συμβάλει στην επιλογή στοχευμένης θεραπείας, όπως η κινιδίνη στην περίπτωση της KCNT1 διαυλοπάθειας.
3. Η θεραπευτική παρέμβαση, ακόμη και στις περιπτώσεις της στοχευμένης θεραπείας, παρότι μπορεί να συμβάλλει στην ομαλοποίηση του ΗΕΓ και την ύφεση των σπασμών, δεν έχει πάντα την επιθυμητή επιρροή στην νευροανάπτυξη των ασθενών με τις καταστρεπτικές αυτές μορφές επιληψίας

EA29: MISLEADING FOCAL SIGNS IN PERIORAL MYOCLONIA WITH ABSCENCES (POMA): A CASE REPORT.

Marietta Papadopoulou, Julitta de-Regnauld-de-Bellescize, Clara Milleret, Joseph Toulouse, Eleni Panagiotakaki, Alexis Arzimanoglou

Department of Clinical Epileptology, Sleep Disorders and Functional Neurology in Children, Woman-Mother-Child Hospital, Member of European Reference Network for Epilepsy (EpiCARE), University Hospital Center of Lyon, France

Introduction: Asymmetrical or even focal symptoms may be misleading in epileptic syndrome classification. We present an 8.5 years old boy referred to our center for drug resistant absences and focal motor seizures involving the face and upper trunk. Seizures aggravated since treatment by carbamazepine was initiated. Three secondarily generalized tonicoclonic seizures (GTCS) were reported. Patient's development, neurological examination and brain imaging were normal. There was a family history of maternal juvenile myoclonic epilepsy.

Objective: Differential diagnosis of focal signs with absences and importance of syndromic diagnosis.

Methods: A 48hours video EEG permitted several seizures' recording. The dominant seizure type was frequent facial asymmetrical myoclonia of 2-4 seconds that involved lips, jaw muscles and sometimes larynx and diaphragm, resulting in a characteristic sound production. Consciousness seemed impaired. All manifestations were associated with 3-4Hz generalized spikes/poly-spikes waves. A GTCS preceded by predominant right facial myoclonia was also recorded. Interictal EEG shows a normal alpha background, interrupted by bilateral symmetric spikes/multiple spike waves discharges of 3 – 4Hz, but also by left hemispheric predominant discharges. The above detailed videoEEG analysis oriented the diagnosis to perioral myoclonia with absences syndrome (POMA).

Conclusion: POMA is a rare epileptic syndrome occurring in children or adolescents with normal development, first described by Panayiotopoulos in 1994. It is characterized by short absences with rhythmic contraction of the perioral muscles. Infrequent GTCS induced by clusters of absences are typically present. Involvement of other facial or upper body muscles has recently been described. Half of patients have first-degree relatives with idiopathic generalized epilepsy. Initially misleading signs in our patient were focal facial and diaphragmatic myoclonia. However, asymmetrical electro-clinical presentation is not unusual in POMA. POMA is a difficult to treat epileptic syndrome, whose pharmacoresistance may be aggravated by inadequate antiepileptic treatment in cases with asymmetrical or focal presentation.

EA30: ΒΡΕΦΟΣ ΑΡΡΕΝ ΜΕ DE NOVO KSNQ2 ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΚΑΙ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ ΜΕ ΚΛΙΝΙΚΗ ΚΑΙ ΗΛΕΚΤΡΟΕΓΚΕΦΑΛΟΓΡΑΦΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ ΜΕΤΑΝΑΣΤΕΥΤΙΚΗΣ ΕΠΙΛΗΨΙΑΣ.

Αρτεμης Στεφανίδη¹, Μελοπομένη Γιώργη², Μαρία Σπανού², Μαρία Τσιρούδα³, Αργύριος Ντινόπουλος⁴

1. Ειδικευόμενη Παιδιατρικής, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
2. Παιδίατρος, Πανεπιστημιακός Υπότροφος Παιδονευρολογίας, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
3. Ειδική Νοσηλεύτρια Παιδονευρολογικής Μονάδας, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
4. Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδονευρολογίας, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

Η μεταναστευτική εστιακή επιληψία της βρεφικής ηλικίας είναι μία σπάνια μορφή πρώιμης επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας που χαρακτηρίζεται από φαρμακοανθεκτικές πολυεστιακές κρίσεις με μεταναστευτικό χαρακτήρα τόσο στην κλινική έκφραση όσο και στα ηλεκτροεγκεφαλογραφικά ευρήματα. Πρόκειται για μια μορφή επιληψίας που έχει συσχετιστεί κυρίως με διαυλοπάθειες, μεταξύ των οποίων συμπεριλαμβάνονται γενετικές μορφές με μεταλλάξεις που κωδικοποιούν διαύλους καλίου. Παρουσιάζουμε βρέφος άρρεν 11½ μηνών με σοβαρού βαθμού ψυχοκινητική καθυστέρηση, ιστορικό πρώιμης επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας και έναρξη επεισοδίων σπασμών από τη γέννηση. Ο ασθενής παρουσιάζει φαρμακοανθεκτική επιληψία με πολυεστιακή κρισική δραστηριότητα και ηλεκτροεγκεφαλογραφική εικόνα μεταναστευτικής επιληψίας με κλινική έκφραση πολλαπλών καθημερινών επεισοδίων ρυθμικής οριζόντιας κίνησης της κεφαλής διάρκειας λίγων δευτερολέπτων, τα οποία μειώθηκαν σημαντικά μετά την έναρξη συνδυασμένης αγωγής με ζονισαμίδη, καρβαμαζεπίνη και

κλοναζεπάμη. Πρόκειται για ασθενή με γονιδιακά επιβεβαιωμένη de novo ετερόζυγη μετάλλαξη στο KCNQ2, γονίδιο το οποίο εμπλέκεται στη λειτουργία των διαύλων καλίου.

ΕΑ31: ΜΙΤΟΧΟΝΔΡΙΑΚΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ ΛΟΓΩ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΣΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ *ECHS1* ΚΑΙ *HIBCH*. Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΣΤΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ.

Βασιλική Ζούβελου¹, Ελευθερία Κόκκινου¹, Ελισάβετ Κόλλια¹, Κωνσταντίνος Σ. Αλεβετζοβίτης¹, Ελένη Δράκου¹, Κατερίνα Αναγνωστοπούλου², Αναστασία Σκούμα¹, Άρτεμης Γκίκα¹, Roser Pons¹

1. Ιατρός, Α' Παιδιατρική Παν/κή κλινική, Νοσοκομείο Παιδων «Αγία Σοφία», ΕΚΠΑ
2. Μοριακός Βιολόγος, GENOMEDICA, Εργαστήριο Γενετικής Διάγνωσης, Πειραιάς

Σκοπός: Σκοπός αυτής της παρουσίασης είναι περιγραφή 5 ασθενών με κλινική εικόνα μιτοχονδριακής εγκεφαλοπάθειας (σύνδρομο Leigh-like), στους οποίους η γενετική βλάβη αφορά τα γονίδια *ECHS1* και *HIBCH* που κωδικοποιούν ένζυμα που εδράζουν στην έσω μιτοχονδριακή στιβάδα. Συγκεκριμένα θα περιγραφούν 4 ασθενείς με ανεπάρκεια του γονιδίου *ECHS1* (3 θήλυ /1 άρρεν) και ένας άρρεν ασθενής με ανεπάρκεια του γονιδίου *HIBCH*. Το γονίδιο *ECHS1* κωδικοποιεί το ένζυμο short-chain enoyl-CoA hydratase το οποίο καταλύει την ενυδάτωση 2-trans-enoyl-CoAs σε 3(S)-hydroxy-acyl-CoAs. Ενώ το γονίδιο *HIBCH* κωδικοποιεί το ένζυμο 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase, το οποίο καταλύει την μετατροπή της 3(S)-hydroxy-acyl-CoAs σε 3-hydroxyisobutyric acid, και βρίσκεται κατωφερώς του ενζυμικού μονοπατιού καταβολισμού της βαλίνης.

Οι ασθενείς αυτοί παρουσιάζουν έναν ετερογενή κλινικό φαινότυπο με εμφάνιση των κλινικών συμπτωμάτων μέσα στον πρώτο χρόνο ζωής. Τα κυρίαρχα κλινικά χαρακτηριστικά είναι η εγκεφαλοπάθεια, η φαρμακοανθεκτική επιληψία, η ψυχοκινητική καθυστέρηση καθώς και διαταραχές από άλλα συστήματα, όπως το καρδιαγγειακό, τα αυτιά και τα μάτια. Ο παθογενετικός μηχανισμός πιθανολογείται ότι αφορά τόσο στις προσκληθείσες διαταραχές της β-οξείδωσης, όσο και στην αναστολή του ομαλού μεταβολισμού της βαλίνης. Οι ανώτερες βλάβες έχουν ως συνέπεια την άθροιση τοξικών μεταβολικών παρά- προϊόντων γεγονός που πιθανών να επιφέρει την απόπτωση στο κύτταρο.

Συμπέρασμα: Η ανεπάρκεια των γονιδίων *ECHS1* και *HIBCH* είναι μια καινούργια μεταβολική διαταραχή με «μιτοχονδριακό» φαινότυπο (σύνδρομο Leigh-like). Οι ασθενείς αυτοί μπορούν να προσεγγιστούν θεραπευτικά με μεταβολικές θεραπείες, όπως με δίαιτα χαμηλή στα αμινοξέα της βαλίνης και ισολευκίνης αλλά και το «μιτοχονδριακό κοκτέιλ». Εάν οι θεραπείες αυτές εφαρμοστούν νωρίς θα μπορούσαν να τροποποιήσουν την κλινική πορεία της νόσου.

ΕΑ32: ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΥΘΡΑΥΣΤΟΥ Χ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΙΚΩΝ ΔΙΑΤΑΡΑΧΩΝ.

Δέσποινα Νεστοράκη¹, Αμαρυλλίς-Χρυσή Μαλεγιαννάκη²

1. Ψυχολόγος, Μεταπτυχιακή φοιτήτρια, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης
2. Παιδονευροψυχολόγος, Λέκτορας, Πανεπιστήμιο Λευκωσίας, Κύπρος

Εισαγωγή: Το Σύνδρομο Εύθραυστου Χ (FXS) είναι το δεύτερο πιο συχνό αίτιο διανοητικής αναπηρίας και η συχνότερη γονιδιακή αιτία για την εμφάνιση αυτισμού (5%). Το σύνδρομο μεταβιβάζεται συχνότερα από τη μητέρα προς τα άρρενα τέκνα με τον επιτολασμό να ανέρχεται περίπου 1:4.000 για τους άνδρες και 1:7.000 για τις γυναίκες.

Σκοπός: Η παρούσα εργασία αναθεωρεί την τρέχουσα βιβλιογραφία για τις αποτελεσματικότερες παρεμβάσεις που μπορούν να εφαρμοστούν σε παιδιά με FXS με στόχο την αντιμετώπιση των συμπεριφορικών προβλημάτων.

Μέθοδος: Η ανασκόπηση βασίστηκε σε πρόσφατα ακαδημαϊκά άρθρα (από το 2008 έως το 2018) που προέρχονται από μεγάλες επιστημονικές βάσεις δεδομένων (δηλ. Pubmed, Scopus). Τα κριτήρια συμπερίληψης των μελετών ήταν: 1) οι εργασίες να είναι δημοσιευμένες σε περιοδικά με κρίση διπλά τυφλή, 2) η πρωτότυπη μορφή τους να είναι δημοσιευμένη στα Αγγλικά, 3) να εμπεριέχονται οι

απαραίτητες στατιστικές και μεθοδολογικές πληροφορίες, ώστε η εργασία να μπορεί να επαναληφθεί επιβεβαιωτικά.

Συμπεράσματα: Τα παιδιά με FXS εκτός από την διανοητική αναπηρία, αντιμετωπίζουν μία σειρά συμπεριφορικών προβλημάτων, όπως Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής-Υπερκινητικότητας, στερεοτυπίες, κοινωνικό άγχος και δυσκολίες στην κοινωνική διαντίδραση. Ένας παράγοντας που επιδεινώνει τις δυσκολίες στον κοινωνικό τομέα είναι τα σημαντικά ελλείμματα σε πολλαπλούς γλωσσικούς τομείς. Στην προσπάθεια αντιμετώπισης των σοβαρών συμπεριφορικών διαταραχών, εκτός από τις φαρμακευτικές παρεμβάσεις, αναγκαία κρίνεται η παράλληλη καλλιέργεια κοινωνικών δεξιοτήτων μέσα από προγράμματα παρέμβασης γνωστικού-συμπεριφορικού προσανατολισμού. Ιδιαίτερα αποτελεσματικός είναι ο συνδυασμός αποκατάστασης των γλωσσικών λειτουργιών μέσω της λογοθεραπείας και της εκπαιδευτικής-συμβουλευτικής παρέμβασης. Τέλος, ορισμένες ιδέες για παρεμβάσεις στο FXS είναι δυνατόν να αντληθούν από τις παρεμβάσεις που προτείνονται για παιδιά με αυτισμό (όπως εργοθεραπεία και αισθητηριακή ολοκλήρωση), καθώς τα χαρακτηριστικά του FXS συχνά εκλαμβάνονται ως ενδεικτικά μιας ταυτόχρονης διάγνωσης στο φάσμα του αυτισμού. Ωστόσο, προτιμότερη κρίνεται η εφαρμογή εξατομικευμένων θεραπευτικών προγραμμάτων, καθώς τα παιδιά με FXS σε σύγκριση με τα αυτιστικά παιδιά, επιδεικνύουν δυνατά σημεία στη συζήτηση και στην κατανόηση της ομιλίας.

ΕΑ33: ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ ΝΕΑΝΙΚΗΣ ΒΑΡΕΙΑΣ ΜΥΑΣΘΕΝΕΙΑΣ ΜΕ ΑΤΥΠΗ ΕΙΣΒΟΛΗ ΚΑΙ ΔΥΣΚΟΛΙΑ ΣΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ.

Διονυσία Γκούγκα¹, Μαρία Τσάφου¹, Ελένη Αμπαντζή¹, Ροζέ Πονς², Ευάγγελος Παρασκευούλακος¹, Χαράλαμπος Κότσαλης¹

1. Νευρολογική Κλινική Γενικού Νοσοκομείου Παιδων Πεντέλης
2. Α' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική Γ.Ν.Παιδων «Η Αγία Σοφία»

Εισαγωγή: Η νεανική μυασθένεια εμφανίζεται στην εφηβεία και αποτελεί το 10-15% των περιπτώσεων μυασθένειας. Η παθοφυσιολογία της είναι παρόμοια αυτής των ενηλίκων, αλλά η πορεία της είναι καλοηθέστερη.

Παρουσίαση Περιστατικού: Παρουσιάζεται η περίπτωση αγοριού ηλικίας 12 ετών. Τα αρχικά συμπτώματα του ασθενούς αφορούσαν σε μυική αδυναμία αριστερού κάτω άκρου περιφερικά με επιδείνωση μετά από κόπωση. Από την νευρολογική εξέταση εντοπίστηκε κεντρομελική μυική αδυναμία αριστερού άνω και κάτω άκρου. Από το νευροφυσιολογικό έλεγχο η εξέταση επαναληπτικού ερεθισμού κατέγραψε την χαρακτηριστική πτώση του δυναμικού. Ο ορολογικός έλεγχος ανέδειξε θετικά αντίσωματα έναντι υποδοχέων ακετυλοχολίνης και το tensilon test ήταν θετικό. Με βάση τα ευρήματα αυτά ετέθη η διάγνωση MG και άρχισε θεραπεία με πυριδοστιγμίνη και κορτιζόνη. Λόγω της βελτίωσης μετά από 6 μήνες έγινε προσπάθεια μείωσης της δόσης της κορτιζόνης. Ακολούθησε επεισόδιο μυασθενικής κρίσης κατά την πρωινή έγερση για το οποίο και νοσηλεύθηκε. Η κορτιζόνη επανήλθε στην προηγούμενη δοσολογία, αυξήθηκε η δόση της πυριδοστιγμίνης και έγινε ένα σχήμα γ-σφαιρίνης με αποτέλεσμα την αποκατάσταση του ασθενούς. Ακολούθησαν 4 μηνιαία σχήματα γ-σφαιρίνης. Δύο περίπου μήνες μετά την τελευταία χορήγηση νοσηλεύτηκε για 20 ημέρες στη ΜΕΘ λόγω μυασθενικής κρίσης με έναρξη τις πρώτες πρωινές ώρες. Κατά τη διάρκεια της νοσηλείας αυτής ο ασθενής ετέθη σε μηχανικό αερισμό και έλαβε ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης και γ-σφαιρίνης. Λόγω εμμένουσας αναπνευστικής ανεπάρκειας υπεβλήθη σε 6 συνεδρίες πλασμαφαίρεσης μετά τις οποίες σταδιακά βελτιώθηκε. Για τους επόμενους 2 μήνες έως σήμερα βρίσκεται υπό αγωγή με πυριδοστιγμίνη και κορτιζόνη σε σταθερή κατάσταση. Λαμβάνει αντικαταθλιπτική φαρμακευτική αγωγή και παρουσιάζει οστεοπενία με παραμορφώσεις σπονδύλων συνεπεία της κορτιζονοθεραπείας. Έχει προγραμματιστεί θυμεκτομή.

Συμπέρασμα: Το περιστατικό αυτό πλην της άτυπης εισβολής αποτελεί εξαίρεση στη συνήθως καλοήγη πορεία της νεανικής MG και κάνει εμφανή την έλλειψη κλινικής και βιβλιογραφικής εμπειρίας στις νέες θεραπείες της μυασθένειας στα παιδιά.

ΕΑ34: ΑΣΘΕΝΗΣ 6 ΕΤΩΝ ΜΕ ΜΥΑΣΘΕΝΕΙΑ ΜΕ ΘΕΤΙΚΑ ANTI-MUSK.

Μαρία-Ζωή Οικονομάκου, Παρθενία Τσάμη, Νικόλαος Διαμαντόπουλος

Εισαγωγή: Η μυασθένεια Gravis αποτελεί αυτοάνοση διαταραχή των σκελετικών μυών και χαρακτηρίζεται από μείωση των διαθέσιμων υποδοχέων ακετυλοχολίνης. Στο 80-90% των περιπτώσεων ανευρίσκονται στον ορό αντισώματα έναντι του υποδοχέα (anti-AChR). Στο 40-50% των οροαρνητικών ασθενών ανευρίσκονται αντισώματα έναντι της ειδικής μυϊκής κινάσης της τυροσίνης (anti-MuSK)

Παρουσίαση Περιστατικού: Κορίτσι 6 ετών προσέρχεται λόγω αιφνίδιας έναρξης αμφοτερόπλευρης βλεφαρόπτωσης από 6μήνου, προοδευτικά επιδεινούμενης κατά τη διάρκεια της ημέρας, και από μηνός εύκολη κόπωση κατά τη βόλτα. Αντικειμενικά υπήρχε βλεφαρόπτωση, περιορισμός της οφθαλμοκινητικότητας, δυσκαταποσία και έντονη αδυναμία άνω και κάτω άκρων. Η δοκιμασία νεοσυγγμίνης ήταν θετική (βελτίωση της βλεφαρόπτωσης) και στο μυογράφημα με δοκιμασία επανειλημμένων ερεθισμάτων ανεδείχθη μείωση του CMAP σε ποσοστό 30%. Ο έλεγχος αντισωμάτων anti-AChR και anti-LRP4 ήταν αρνητικός αλλά θετικός για anti-MuSK (49nM, φ.τ<0.03). Βάσει των ανωτέρω ετέθη η διάγνωση της μυασθένειας Gravis οφειλόμενης σε anti-MUSK αντισώματα. Θεραπευτικά χορηγήθηκε IVIG (πενθήμερο σχήμα) και ακολούθησε έναρξη αγωγής με Πυριδοστιγμίνη po. Υπήρξε ταχεία βελτίωση τόσο των οφθαλμικών διαταραχών όσο και της γενικευμένης μυϊκής αδυναμίας. Οκτώ μήνες μετά την έναρξη της αγωγής η ασθενής παραμένει σε καλή κατάσταση.

Συμπεράσματα: Η MuSK-MG αποτελεί μία σπάνια νόσο στην παιδική ηλικία. Στην έναρξη της νόσου 36% των περιστατικών έχει μόνο οφθαλμικές εκδηλώσεις, σε αντίθεση με το 11% που εμφανίζεται με γενικευμένη αδυναμία. Θεραπευτικά έχουν χρησιμοποιηθεί εκτός από αναστολείς της ακετυλοχολινεστεράσης, η θυμεκτομή, ανοσοτροποποιητικά φάρμακα (rituximab), η πλάσμαφαίρεση και η γ-σφαιρίνη, με αρκετά ικανοποιητικά αποτελέσματα. Αυτόματη ίαση παρουσιάζει περίπου το 7% των ασθενών ενώ επιδείνωση, παρά τη θεραπεία, συναντάται στο 10%.

ΕΑ35: ΚΟΡΙΤΣΙ 10 ΕΤΩΝ ΜΕ ΟΡΟΑΡΝΗΤΙΚΗ ΑΥΤΟΑΝΟΣΗ ΕΓΚΕΦΑΛΙΤΙΔΑ ΣΕ ΕΔΑΦΟΣ ΛΟΙΜΩΞΗΣ ΑΠΟ HHV-7.

Σωτηρία Μαστρογιάννη¹, Ευάγγελος Χρήστου², Θεοδώρα Μπαχού², Μαρία Κουρούση², Θεόδωρος Τσικρικάς³, Στέλλα Μούσκου¹, Κωνσταντίνος Βούδρης¹, Ευσταθία Κατσαρού¹, Δημήτριος Δελής²

1. Παιδονευρολογικό Τμήμα Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
2. Α' Παιδιατρική Κλινική Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
3. ΜΕΘ Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

Εισαγωγή: Η διάγνωση της αυτοάνοσης εγκεφαλίτιδας (ΑΕ) βασίζεται στη νευροψυχιατρική συμπτωματολογία που συνδυάζεται με την ανίχνευση παθογνομωνικών αυτοαντισωμάτων (NMDAR, LGI1 κ.α) στον ορό/ENY και χρήζει έγκαιρης ανοσοτροποποιητικής θεραπείας. Η διάγνωση πιθανής ΑΕ με αρνητικά αυτοαντισώματα περιλαμβάνει, σύμφωνα με τα διαγνωστικά κριτήρια για ενήλικες (Graus et al. Lancet Neurol, 2016;15:391), το συνδυασμό συμπτωματολογίας, τον αποκλεισμό άλλων αιτιών και διαταραχές στην MRI εγκεφάλου, στο ENY ή στη βιοψία εγκεφάλου.

Σκοπός: Παρουσίαση της διαγνωστικής προσέγγισης, θεραπευτικής αντιμετώπισης και έκβασης οροαρνητικής ΑΕ, σε παιδί με λοίμωξη από HHV-7.

Μέθοδοι: Κορίτσι 10ετών με διαταραχή επιπέδου συνείδησης και σπασμούς στην αποδρομή εμπυρέτου νοσήματος. Ο έλεγχος με MRI εγκεφάλου και γενική ENY ήταν αρνητικός, ενώ με PCR ανιχνεύθηκε HHV-7 στο ENY. Άμεση έναρξη Acyclovir και ώσεων IVIG. Επιδείνωση των νευροψυχιατρικών εκδηλώσεων από το τρίτο 24ωρο νοσηλείας, τροποποίηση της αγωγής σε Ganciclovir και χορήγηση ώσεων μεθυλπρεδνιζολόνης με την υπόνοια ΑΕ επί εδάφους HHV -7 λοίμωξης. Η MRI εγκεφάλου στην 11^η ημέρα νοσηλείας έδειξε αμφοτερόπλευρες αλλοιώσεις υψηλής έντασης σήματος στις T2W, FLAIR, στην περιοχή έξω κάψας-προτεϊχίσματος. Η κλινική εικόνα βελτιώθηκε μετά τη 3^η εβδομάδα νοσηλείας. Ο επανέλεγχος με PCR/HHV-7 και αυτοαντισώματα στο ENY ήταν αρνητικός, ενώ ανιχνεύτηκαν ολιγοκλωνικές ζώνες και αυξημένος IgG index. Η ασθενής εξήλθε χωρίς νευροψυχιατρικές εκδηλώσεις με αντιεπιληπτική αγωγή και tapering στεροειδών. Μετά 1 και 2 μήνες η ασθενής παρουσίασε υποτροπές με ήπιες ψυχιατρικές εκδηλώσεις και επεισόδια γενικευμένων σπασμών, που αντιμετωπίστηκαν με τροποποίηση της αντιεπιληπτικής αγωγής και κύκλους ανοσοθεραπείας (IVIG, ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης). Λόγω των

υποτροπών η θεραπεία επαναλήφθηκε ανά μήνα ακόμα 3 φορές και η ασθενής είναι ελεύθερη συμπτωμάτων σε 3 μήνες παρακολούθησης και 1 μήνα από τον τελευταίο κύκλο ανοσοθεραπείας, με παράλληλη αποκατάσταση των απεικονιστικών ευρημάτων.

Συμπέρασμα: Η έγκαιρη διάγνωση και έναρξη ανοσοθεραπείας σε παιδιά που πληρούν τα κριτήρια οροαρνητικής ΑΕ, με ή χωρίς γνωστό λοιμώδη παράγοντα, συνδυάζεται με ικανοποιητική έκβαση.

ΕΑ36: ΟΓΚΟΜΟΡΦΗ ΑΠΟΜΥΕΛΙΝΩΤΙΚΗ ΒΛΑΒΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ – ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ.

Χρυσούλα Μιχαλέτου, Ευαγγελία Μπαχλαβά, Κλειώ Δασκαλάκη, Αικατερίνη Γιαννίση, Έλλη-Μαρία Πέτρου, Γεώργιος Στοκίδης, Μαρίνα Κατσαλούλη, Βιργινία Θεοδώρου

Ιατρός, Νευρολογικό Τμήμα Γ.Ν. Παιδων «Η Αγία Σοφία»

Εισαγωγή: Η ογκόμορφη απομυελινωτική βλάβη του ΚΝΣ αποτελεί μία σπάνια νοσολογική οντότητα που παρουσιάζεται ως μονήρης εκτενής περιοχή απομυελίνωσης διαμέτρου > 2cm, η οποία μπορεί να μιμηθεί όγκο, τόσο κλινικά όσο και απεικονιστικά. Στις περισσότερες περιπτώσεις η διάγνωση τελικά επιτυγχάνεται με την αξιοποίηση προηγμένων τεχνικών MRI, και ιδίως της φασματοσκοπίας (MR Spectroscopy, MRS) με κλινικοεργαστηριακή συσχέτιση.

Σκοπός: Παρουσιάζεται το ιστορικό αγοριού 9 ετών που προσκομίστηκε με εικόνα δυσαρθρίας, κεντρικού τύπου πάρεσης προσωπικού νεύρου και ημipάρεσης δεξιά, χωρίς εικόνα εγκεφαλοπάθειας. Προσκόμισε MRI εγκεφάλου με παθολογική εστία διαμέτρου 4cm συμβατή με εγκεφαλίτιδα ή ADEM.

Μέθοδος: Προς αποκλεισμό λοίμωξης διενεργήθηκε εργαστηριακός έλεγχος και ΟΝΠ χωρίς παθολογικά ευρήματα. Στα πλαίσια της διαφοροδιάγνωσης, επίσης, εστάλη ιολογικός και ανοσολογικός έλεγχος που ήταν φυσιολογικός. Κατόπιν εκτίμησης του περιστατικού από το Ογκολογικό Τμήμα διενεργήθηκε κυτταρολογική εξέταση ENY και καρκινικοί δείκτες χωρίς ανάδειξη παθολογικών ευρημάτων. Στη συνέχεια πραγματοποιήθηκε MRS με ευρήματα υπέρ ογκόμορφης απομυελίνωσης, χωρίς να αποκλείεται γλοιώμα χαμηλής κακοήθειας ή φλεγμονή. Τέθηκε σε ώσεις ενδοφλέβιας μεθυλπρεδνιζολόνης για 3 ημέρες με αποτέλεσμα σημαντική κλινική, αλλά και απεικονιστική βελτίωση σε νέα MRI εγκεφάλου που διενεργήθηκε. Πραγματοποιήθηκε νέα MRS, 2 μήνες αργότερα, όπου παρατηρήθηκε σημαντική ελάττωση των διαστάσεων της βλάβης και, συνεκτιμώντας την ταχεία ανταπόκριση στα κορτικοστεροειδή, η εικόνα θεωρήθηκε συμβατή με ογκόμορφη απομυελίνωση ή ADEM. Επί του παρόντος το παιδί βρίσκεται σε καλή γενική κατάσταση και είναι ελεύθερο συμπτωμάτων.

Συμπεράσματα: Η αξιόπιστη διαφοροδιάγνωση μεταξύ νεοπλασίας και ογκόμορφης απομυελίνωσης είναι αρκετές φορές δυσχερής και απαιτεί λεπτομερή κλινικοεργαστηριακή και απεικονιστική συσχέτιση και παρακολούθηση. Η MRS και η ταχεία ανταπόκριση στην αγωγή με κορτικοστεροειδή, σε συνδυασμό με την κυτταρολογική εξέταση του ENY, αποτελούν ισχυρά όπλα για τη σωστή διάγνωση.

ΕΑ37: ΕΞΩΠΝΕΥΜΟΝΙΚΕΣ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΛΟΙΜΩΞΕΩΣ ΑΠΟ MYCOPLASMA PNEUMONIAE.

Στέλλα Μούσκου¹, Βασιλική Χουλιάρα¹, Μαρία Κουρούση², Εμμανουηλία Θέου², Μυρσίνη Μαυρίκου², Δημήτρης Δελής², Κωνσταντίνος Τζιούβας³, Κωνσταντίνος Βούδρης¹, Σωτηρία Μαστρογιάννη¹, Ευσταθία Κατσαρού – Πεκτασίδη¹

1. Νευρολογικό Τμήμα, Γενικό Νοσοκομείο Παιδων «Π & Αγλαΐα Κυριακού»
2. Α Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Παιδων «Π & Αγλαΐα Κυριακού»
3. ΜΕΘ Παιδων, Γενικό Νοσοκομείο Παιδων «Π & Αγλαΐα Κυριακού»

Εισαγωγή: Οι λοιμώξεις από *Mycoplasma pneumoniae* μπορεί να προσβάλουν διάφορα συστήματα με ή χωρίς νόσηση του αναπνευστικού. Ασυνήθεις κλινικές εκδηλώσεις από το κεντρικό και περιφερικό νευρικό σύστημα, το καρδιαγγειακό, το γαστρεντερικό, τις αρθρώσεις το δέρμα, το αίμα και τους βλενογόννους έχουν περιγραφεί κατά καιρούς στη βιβλιογραφία.

Περιστατικό 1^ο: Κορίτσι 12 ετών παρουσιάζει από 24ωρου εικόνα οξείας χαλαρής παράλυσης με συνοδό υποφωνία, ταχέως επιδεινούμενη. Προ 4 εβδομάδων αναφέρεται απύρετη λοίμωξη του κατώτερου αναπνευστικού συστήματος. Η MRI ΑΜΣΣ, ΘΜΣΣ και ΟΜΣΣ καθώς και η ΟΝΠ ήταν χωρίς ιδιαίτερα ευρήματα. Καθώς η πιθανότερη διάγνωση ήταν του σ. Guillain Barre χορηγήθηκε άμεσα γ-σφαιρίνη. Στο

2^ο 24ωρο νοσηλείας μεταφέρθηκε στη ΜΕΘ. Λόγω μη βελτίωσης της νευρολογικής εικόνας διενεργήθηκαν 5 συνεδρίες πλασμαφαίρεσης και χορήγηση εκ νέου γ-σφαιρίνης με σταδιακή βελτίωση της κλινικής εικόνας. Το ηλεκτρονευρο-μυογράφημα ανέδειξε αξονικού τύπου βλάβη ενώ ο ορολογικός έλεγχος πρόσφατη λοίμωξη από *mycoplasma pneumoniae*. Εξήλθε μετά από 75 μέρες νοσηλείας με σαφή βελτίωση της νευρολογικής της εικόνας.

Περιστάτικό 2^ο: Έφηβη 14 ετών, προσέρχεται λόγω δυσαρθρίας και δυσφαγίας από 3ημέρου. Από την Αντικειμενική Νευρολογική Εξέταση διαπιστώθηκε περιφερική πάρεση υπογλωσσίου νεύρου δεξιά με ατροφία της γλώσσας. Προ δύο εβδομάδων αναφέρεται επίμονη απύρετη κεφαλαλγία. Η MRI-MRA τραχήλου και εγκεφάλου και η ΟΝΠ ήταν χωρίς παθολογικά ευρήματα. Χορηγήθηκε πρεδνιζολόνη για 10 ημέρες. Μετά την έξοδό της, ο λοιμωξιολογικός έλεγχος ανέδειξε πρόσφατη λοίμωξη από *mycoplasma pneumoniae*. Δεν χορηγήθηκε αντιβιοτική αγωγή με τη σύμφωνη γνώμη των λοιμωξιολόγων, δεδομένου ότι δεν υπήρχε συμμετοχή του αναπνευστικού. Τρεις μήνες μετά, παρατηρείται πλήρης αποκατάσταση της πάρεσης του υπογλωσσίου.

Συμπεράσματα: Οι εκδηλώσεις από το κεντρικό και περιφερικό νευρικό σύστημα, είναι οι πιο συχνές εξωπνευμονικές, με ποσοστό 13-40%. Αυτές περιλαμβάνουν μηνιγγοεγκεφαλίτιδα, ADEM, μυελίτιδα, σύνδρομο GB, μεμονωμένες παρέσεις κρανιακών νεύρων κ.α. Παρότι έχουν αναφερθεί μεμονωμένες παρέσεις άλλων κρανιακών νεύρων, ετερόπλευρη μεμονωμένη πάρεση υπογλωσσίου, δεν έχει αναφερθεί μέχρι τώρα.

EA38: ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΟΦΟΚΛΟΝΟΥ ΜΥΟΚΛΟΝΟΥ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΝΕΥΡΟΒΛΑΣΤΩΜΑ.

Αθανάσιος Μωραΐτης¹, Ευθυμία Βαργιάμη¹, Μαρία Κυριαζή¹, Πηνελόπη Δραγούμη¹, Αθανασία Αναστασίου², Αικατερίνη Τζαντζαρούδη³, Ευγενία Παπακωνσταντίνου⁴, Μαρία Κούρτη⁴, Μαρία Λάμπρου⁴, Κυριακή Κοτσογλανίδου⁴, Δημήτριος Κολιούσκας⁴, Δημήτριος Ζαφειρίου¹

1. Α' Π/Δ κλινική Γενικό Νοσοκομείο Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη
2. Ακτινολογικό Τμήμα Ιπποκρατείου Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη
3. Παιδοχειρουργική Κλινική Ιπποκρατείου Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη
4. Παιδοογκολογικό Τμήμα Ιπποκρατείου Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Το σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου (OMS) είναι ένα σπάνιο παρανεοπλασματικό σύνδρομο που εμφανίζεται κυρίως σε ασθενείς με νευροβλάστωμα. Οι ασθενείς με το σύνδρομο εμφανίζουν хаοτικές κινήσεις των οφθαλμών, μυοκλονίες των άκρων και του κορμού, γενικευμένο τρόμο, καθώς και ψυχοκινητική παλινδρόμηση με διαταραχές συμπεριφοράς. Η παθοφυσιολογία του συνδρόμου αφορά ανοσολογικούς μηχανισμούς.

Σκοπός: Παρουσιάζουμε σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου σε ασθενή που διαγνώσθηκε με νευροβλάστωμα.

Υλικό: Αγόρι, ηλικίας 20 μηνών, προσκομίσθηκε λόγω χαοτικών κινήσεων οφθαλμών, παλινδρόμησης αναπτυξιακών οροσήμεων (απώλεια βάδισης και λόγου), γενικευμένο τρόμο και μυοκλονίες άκρων.

Μέθοδος: Ο εκτεταμένος εργαστηριακός έλεγχος ήταν φυσιολογικός. Λόγω αυξημένης υπόνοιας για ύπαρξη πιθανού νευροβλαστώματος, διενεργήθηκε MRI κοιλίας και τέθηκε η διάγνωση του νευροβλαστώματος ως αιτία του συνδρόμου.

Αποτελέσματα: Ο ασθενής υποβλήθηκε σε χειρουργική εξαίρεση του νευροβλαστώματος και τέθηκε σε χημειοθεραπευτική αγωγή, καθώς και σε αγωγή με γ-σφαιρίνη για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων του συνδρόμου.

Συμπεράσματα: Το σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου (OMS) αποτελεί παρανεοπλασματικό σύνδρομο και στους ασθενείς με συμπτώματα του συνδρόμου, πρέπει πάντοτε να αναζητείται η ύπαρξη νευροβλαστώματος κατά μήκος της συμπαθητικής αλυσού.

EA39: ΑΥΤΟΑΝΟΣΗ ΕΓΚΕΦΑΛΙΤΙΔΑ: ΜΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΟΛΟ ΚΑΙ ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΟ ΣΥΧΝΗ...(:)
Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΜΑΣ.

Ελευθερία Κόκκινου, Βασιλική Ζούβελου, Ελισάβετ Κόλλια, Roser Pons

Ειδική Μονάδα Παιδονευρολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν. Παίδων «Η Αγία Σοφία»

Εισαγωγή: Η ανακάλυψη του εύρους/φάσματος των περιπτώσεων αυτοάνοσης εγκεφαλίτιδας συγκαταλέγεται μεταξύ των πιο εξεχόντων/προβεβλημένων γεγονότων στη νευρολογία την τελευταία δεκαετία. Ο όρος αυτοάνοση εγκεφαλίτιδα χρησιμοποιείται για να περιγράψει μία ετερογενή ομάδα νευρολογικών διαταραχών με συμπτώματα μεταιχμιακής και εξωμεταιχμιακής δυσλειτουργίας. Περιλαμβάνει διαφορετικές νοσολογικές οντότητες με διαφορετικό γενεσιουργό παθοφυσιολογικό μηχανισμό, αν και σε γενικές γραμμές θα μπορούσε κανείς να πει ότι περιλαμβάνονται δύο μεγάλες κατηγορίες: οι κλασσικές παρανεοπλασματικές μεταιχμιακές εγκεφαλίτιδες που συσχετίζονται με τα επονομαζόμενα καλά χαρακτηρισμένα ογκονευρωνικά αυτοαντισώματα έναντι ενδοκυττάρων νευρωνικών αντιγόνων (π.χ. Hu, Ma2, κ.α.) και οι νέου τύπου αυτοάνοσες εγκεφαλίτιδες που συσχετίζονται με αυτοαντισώματα έναντι αντιγόνων της επιφανείας των νευρικών κυττάρων ή των συνάψεων.

Σκοπός: Στην παρούσα μελέτη γίνεται μία προσπάθεια παρουσίασης και οργάνωσης / ομαδοποίησης της εμπειρίας τέτοιων περιστατικών (κλινική εμφάνιση, αιτιοπαθογένεια, αντιμετώπιση, έκβαση) από το παιδονευρολογικό τμήμα της Α' Παιδιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών στο Νοσοκομείο Παιδών "Η Αγία Σοφία" και εν γένει από την Α' Παιδιατρική Κλινική του ΕΚΠΑ, συγκριτικά πάντα με τα όσα είναι γνωστά μέχρι στιγμής στη διεθνή βιβλιογραφία.

Μέθοδος: 10 παιδιά-ασθενείς εκτιμήθηκαν, διαγνώστηκαν και αντιμετωπίστηκαν στην κλινική μας από τη μονάδα παιδονευρολογίας.

Συμπεράσματα: Στους μισούς ασθενείς ταυτοποιήθηκαν αυτοαντισώματα, εκ των οποίων το 60% ήταν του τύπου anti-NMDAR. Όσον αφορά την ανταπόκριση των ασθενών στην χορηγηθείσα θεραπευτική αγωγή ήταν ανεξάρτητη του γεγονότος εάν οι ασθενείς ήταν οροαρνητικοί ή οροθετικοί για τα αυτοαντισώματα που είναι μέχρι στιγμής γνωστά για την αυτοάνοση εγκεφαλίτιδα.

ΕΑ40: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΠΟΛΛΑΠΛΗΣ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗΣ ΣΕ ΑΓΟΡΙ 5 ΕΤΩΝ

Τάσος Τζιρτζιτζής¹, Ιωάννα Παπαθανασίου², Μαριλένα Αργυρίδου³, Ευτέρπη Δάλπα⁴, Ευφημία Παπαδοπούλου-Αλατάκη⁵, Αθανάσιος Ευαγγελίου⁶

1. Ιατρός, Γ.Ν.Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
2. Ιατρός, Γ.Ν.Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
3. Ιατρός, Γ.Ν.Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
4. Παιδίατρος, Επιστημονική Συνεργάτις Γ.Ν.Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
5. Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδιατρικής- Παιδιατρικής Ανοσολογίας Γ.Ν.Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
6. Καθηγητής Παιδιατρικής- Παιδιατρικής Νευρολογίας, Διευθυντής Δ' Π/Δ Κλινικής Γ.Ν.Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Η πολλαπλή σκλήρυνση αποτελεί κυρίως νόσημα των ενηλίκων. Πολύ μικρό ποσοστό εμφανίζεται πριν την ηλικία των 16 ετών. Χαρακτηρίζεται από διαδοχική εμφάνιση απομυελινωτικών εστιών διάσπαρτων στο ΚΝΣ και εκδηλώνεται με ποικίλη νευρολογική συμπτωματολογία.

Παρουσίαση περιστατικού: Η περίπτωση αναφέρεται σε αγόρι ηλικίας 3 ετών, που διακομίστηκε από επαρχιακό νοσοκομείο στο ΓΝΘ Παπαγεωργίου προ διετίας λόγω αστάθειας βάρδισης προοδευτικά επιδεινούμενης από 7ημέρου και τρόπο τελικού σκοπού. Από τον κλινικό, εργαστηριακό και απεικονιστικό έλεγχο που διενεργήθηκε τέθηκε η διάγνωση της οξείας διάσπαρτης εγκεφαλομυελίτιδας (ADEM). Χορηγήθηκαν υψηλές δόσεις πρεδνιζολόνης, αρχικά ενδοφλέβια για 5 ημέρες και εν συνεχεία από το στόμα με δόση συντήρησης για 1 μήνα με σταδιακή βελτίωση των συμπτωμάτων. Τον επόμενο χρόνο, ο ασθενής παρουσίασε 2 υποτροπές της νόσου, για τις οποίες χορηγήθηκε εκ νέου κορτιζονοθεραπεία. Με σκοπό τη μείωση των υποτροπών, αποφασίστηκε η χορήγηση γ-σφαιρίνης ανά 3 εβδομάδες. Έγιναν συνολικά 7 εγχύσεις με σημαντική ύφεση της νόσου. 1 ½ χρόνο μετά την αρχική διάγνωση ο ασθενής παρουσίασε συνολικά 4 υποτροπές με κινητικές και αισθητικές διαταραχές.

Ο απεικονιστικός έλεγχος με μαγνητική εγκεφάλου και αυχενικής μοίρας σπονδυλικής στήλης, που επαναλήφθηκε σε ηλικία 5 ετών, ανέδειξε ευρήματα συμβατά με πολλαπλή σκλήρυνση. Ως ανοσοτροποποιητική θεραπεία επιλέχθηκε η β-ιντερφερόνη, η οποία χορηγείται ενδομυϊκά ανα εβδομάδα από διμήνου, με θεαματική βελτίωση της κλινικής εικόνας του ασθενούς. Έκτοτε, ο ασθενής παραμένει σταθερός και ελεύθερος υποτροπών.

Συμπεράσματα: Η αυξημένη κλινική υποψία, έγκαιρη διάγνωση και έναρξη της θεραπείας στην παιδιατρική πολλαπλή σκλήρυνση είναι εξέχουσας σημασίας. Περισσότερες μελέτες απαιτούνται για τη διαπίστωση της καταλληλότητας και αποτελεσματικότητας των ανοσοτροποποιητικών φαρμακευτικών σκευασμάτων των ενηλίκων στον παιδιατρικό πληθυσμό, κυρίως σε ηλικίες κάτω των 12 ετών, καθώς και της πρώιμης έναρξης χορήγησής τους. Όσον αφορά στο δικό μας περιστατικό, τα ανωτέρω απεδείχθησαν ευεργετικά.

ΕΑ41: Anti-NMDA-R ΕΓΚΕΦΑΛΙΤΙΔΑ ΣΕ ΕΦΗΒΗ ΜΕ ΑΙΦΝΙΔΙΑ ΝΕΥΡΟΨΥΧΙΑΤΡΙΚΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ.

Μαρία Κυριαζή, Άλκηστις Αδραμερινά, Ευθυμία Βαργιάμη, Πηνελόπη Δραγούμη, Δημήτριος Ζαφειρίου

Α' Παιδιατρική Κλινική, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Εισαγωγή: Η anti-NMDA-R εγκεφαλίτιδα αποτελεί πρόσφατα αναγνωρισμένη αυτοάνοση εγκεφαλίτιδα και χαρακτηρίζεται από οξεία έναρξη επιληψίας συνοδευόμενη από ψυχιατρικές διαταραχές. Οι αυτοάνοσες εγκεφαλίτιδες αποτελούν τη δεύτερη σε συχνότητα αιτία εγκεφαλίτιδας στον παιδιατρικό πληθυσμό, με ποικίλη συμπτωματολογία και ανταπόκριση στη θεραπεία.

Σκοπός: Παρουσίαση περίπτωσης anti-NMDA-R εγκεφαλίτιδας σε έφηβη με αιφνίδια νευροψυχιατρικά συμπτώματα

Παρουσίαση Περιστατικού: Έφηβη, 12 ετών, προσεκομίσθη λόγω γενικευμένων τονικοκλονικών σπασμών, οι οποίοι ελέγχθηκαν με χορήγηση διαζεπάμης ενδοφλεβίως. Από το ατομικό ιστορικό προέκυψε ότι η ασθενής λάμβανε αντιεπιληπτική αγωγή από 20ημέρου λόγω επεισοδίων σπασμών, με νοσηλείες σε δύο νοσοκομεία στο διάστημα αυτό. Η κλινική εξέταση ανέδειξε χαμηλό εμπύρετο, βραδυψυχισμό, δυσαρθρία και διαταραχές συναισθήματος. Ο εργαστηριακός έλεγχος με εκτεταμένο αιματολογικό και βιοχημικό έλεγχο ήταν φυσιολογικός. Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα ανέδειξε βραδεία δραστηριότητα. Η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου ήταν φυσιολογική και ο έλεγχος αντισωμάτων στο ENY ανέδειξε anti-NMDA-R αντισώματα. Ακολούθησε έγχυση γ-σφαιρίνης με σταδιακή ύφεση της συμπτωματολογίας. Το υπερηχογράφημα κοιλίας και ο ανοσοφαινότυπος περιφερικού αίματος ήταν φυσιολογικός. Η ασθενής εξήλθε μετά από 1 μήνα νοσηλείας σαφώς βελτιωμένη και η παρακολούθηση της συνεχίζεται στο παιδονευρολογικό ιατρείο.

Συμπέρασμα: Οι σπασμοί και οι ψυχιατρικές διαταραχές είναι συχνά οι πρώτες εκδηλώσεις της αυτοάνοσης εγκεφαλίτιδας στον παιδιατρικό πληθυσμό και θα πρέπει να συμπεριλαμβάνεται στη διαφοροδιάγνωση ασθενών με ανάλογη συμπτωματολογία. Η πρόγνωση είναι καλύτερη από άλλες εγκεφαλίτιδες, απαραίτητη προϋπόθεση όμως είναι η έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία.

ΕΑ42: ΑΓΟΡΙ 9 ΕΤΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΥΑΣΜΕΝΗ ΚΕΝΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΠΕΡΙΦΕΡΙΚΗ ΑΠΟΜΥΕΛΙΝΩΤΙΚΗ ΝΟΣΟ ΚΑΙ ΘΕΤΙΚΑ MOG ΑΝΤΙΣΩΜΑΤΑ: NMOSD;

Μαρία Μπαλλά¹, Αναστασία Κορώνα¹, Ελένη-Μαρία Παπατέστα¹, Λυδία Κόσσυβα¹, Στέλλα Μούσκου², Κωνσταντίνος Βούδρης², Γεώργιος Βάρτζελης¹

1. Β' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
2. Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

Εισαγωγή: Η συνδυασμένη κεντρική και περιφερική απομυελίνωση (Combined Central and Peripheral Demyelination - CCPD) ορίζεται ως η ταυτόχρονη παρουσία απομυελίνωσης τόσο στο κεντρικό όσο και στο περιφερικό νευρικό σύστημα. Αποτελεί ετερογενή ομάδα νοσημάτων που μπορεί να διαδράμουν μονοφασική ή εξελισσόμενη πορεία, στο πλαίσιο πολλαπλής σκλήρυνσης ή διαταραχής του φάσματος οπτικής νευρομυελίτιδας (NMOSD). Μία μειοψηφία των ασθενών αυτών παρουσιάζει θετικά αντισώματα έναντι της γλυκοπρωτεΐνης των ολιγοδενδροκυττάρων (MOG), τα οποία φαίνεται να αποτελούν βιοδείκτες μιας φαινοτυπικά διακριτής ομάδας απομυελινωτικών νοσημάτων, με άγνωστη πρόγνωση.

Σκοπός: Παρουσίαση περιστατικού με CCPD και θετικά αντισώματα MOG στο πλαίσιο NMOSD.

Μέθοδος: Αγόρι 9 ετών προηγουμένως υγιές, παρουσιάζει προοδευτικά επιδεινούμενη αδυναμία κάτω άκρων από μηνός, ισχιαλγία από εβδομάδος, και από 24ώρου αδυναμία ορθοστάτησης και ορθοκυστικές διαταραχές. Από την κλινική εξέταση διαπιστώθηκε μειωμένη μυϊκή ισχύς (3/5) και απουσία τενόντιων

αντανακλαστικών στα κάτω άκρα. Ο απεικονιστικός έλεγχος ανέδειξε πολλαπλές απομυελινωτικές εστίες σε οπίσθιο βόθρο και εγκεφαλικά ημισφαίρια, επιμήκεις ενδομυελικές βλάβες (Α7-Θ4 και Θ6-Θ8) και πάχυνση των υποουριδικών ριζών, χωρίς σκιαγραφική ενίσχυση. Η οσφυονωτιαία παρακέντηση ανέδειξε ήπια πλειοκύττωση και αυξημένο λεύκωμα, ενώ από τον έλεγχο για λοιμώδη, αυτοάνοσα και ανοσολογικά νοσήματα ανευρέθησαν θετικά αντισώματα MOG. Επιπλέον, διενεργήθη ηλεκτρονευρογράφημα το οποίο ανέδειξε πολυνευροπάθεια απομυελινωτικού τύπου. Ο ασθενής ετέθη σε αγωγή με ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης, ενδοφλέβια γ-σφαιρίνη, και ακολούθως από του στόματος πρεδνιζολόνη. Σταδιακά τα συμπτώματα υποχώρησαν και η μυϊκή ισχύς αποκαταστάθηκε εντός της πρώτης εβδομάδος. Ο απεικονιστικός επανέλεγχος στους 3 μήνες ήταν αμετάβλητος, ενώ στους 9 μήνες ανέδειξε νέα εστία στο επίπεδο Θ11 με ταυτόχρονη βελτίωση των εγκεφαλικών βλαβών, χωρίς εμφάνιση νέας συμπτωματολογίας.

Συμπεράσματα: Με βάση τα απεικονιστικά ευρήματα η νόσος πληροί τα κριτήρια της οροαρνητικής NMOSD, με παρουσία ταυτόχρονα περιφερικής απομυελινωτικής νευροπάθειας (CCPD) και θετικά MOG αντισώματα. Η ακτινολογική επιδείνωση στην πορεία της νόσου υπογραμμίζει τη σημασία της τακτικής κλινικής και απεικονιστικής παρακολούθησης ώστε να υπάρχει πρόωπη και στοχευμένη θεραπευτική παρέμβαση.

ΕΑ43 B12 ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΣΕ ΒΡΕΦΟΣ

Αγγελική Γαλάνη¹, Μαρία Σπανού², Ιωάννης Πετρόχειλος³, Μαρία Τσιρούδα⁴, Μελπωμένη Γιώργη², Γεωργία Καρκούλη⁵, Αργύριος Ντινόπουλος⁶

1. Παιδίατρος - Εντατικολόγος, Μονάδα Αυξημένης Φροντίδας Παιδών, Γ'ΠΠΚ, ΠΓΝ Αθηνών «ΑΤΤΙΚΟΝ»
2. Παιδίατρος, Μονάδα Παιδονευρολογίας, Γ'ΠΠΚ, ΠΓΝ Αθηνών «ΑΤΤΙΚΟΝ»
3. Παιδίατρος, Μονάδα Αυξημένης Φροντίδας Παιδών, Γ'ΠΠΚ, ΠΓΝ Αθηνών «ΑΤΤΙΚΟΝ»
4. Νοσηλεύτρια, Μονάδα Παιδονευρολογίας, Γ'ΠΠΚ, ΠΓΝ Αθηνών «ΑΤΤΙΚΟΝ»
5. Νοσηλεύτρια, Μονάδα Αυξημένης Φροντίδας Παιδών, Γ'ΠΠΚ, ΠΓΝ Αθηνών «ΑΤΤΙΚΟΝ»
6. Παιδονευρολόγος, Αν. Καθηγητής, Μονάδα Παιδονευρολογίας, Γ'ΠΠΚ, ΠΓΝ Αθηνών «ΑΤΤΙΚΟΝ»

Εισαγωγή: Η σοβαρή ανεπάρκεια της B12 είναι μία σπάνια θεραπεύσιμη αιτία νευροαναπτυξιακής παλινδρόμησης στα βρέφη.

Περιγραφή περίπτωσης: Βρέφος θήλυ 3,5 μηνών προσέρχεται λόγω πολλαπλών επεισοδίων προσήλωσης βλέμματος με συνοδό οπισθότονο και επεισόδια απνοιών από 5ημέρου. Από μηνός αναφέρεται σταδιακά επιδεινούμενη νευρολογική εικόνα με νωθρότητα, υπνηλία, απαθές βλέμμα, μειωμένη ανταπόκριση στα ερεθίσματα και επεισόδια εμέτων.

Το βρέφος γεννήθηκε τελειόμηνο με ΒΓ 2650gr και ΠΚ 33cm από φαινοτυπικά υγιείς, μη σχετιζόμενους μεταξύ τους, γονείς. Η περιγεννητική και νεογνική περίοδος ήταν ομαλή και το βρέφος σιτιζόταν με αποκλειστικό μητρικό θηλασμό. Η ψυχοκινητική του εξέλιξη αναφέρεται φυσιολογική έως την εκδήλωση των συμπτωμάτων.

Κατά την εισαγωγή του ήταν υποτονικό με απουσία βλεμματικής επαφής, εναλλασσόμενο επίπεδο συνείδησης (υπνηλία/ευερεθιστότητα), υψίσυχο κλάμα, συχνά επεισόδια προσήλωσης βλέμματος, στοματοπροσωπικές δυστονικές κινήσεις, χοραιοαθέτωση και διαλείπων οπισθότονος. Ο εργαστηριακός έλεγχος ανέδειξε Hb:6.6g/dl με MCV:93,3, B12 50 pg/ml (ΦΤ 191-663), μεθυλμαλονικό οξύ ούρων (MMA) 1340,3mmol/mol (ΦΤ 0-2.5), ομοκυστεΐνη πλάσματος 179 μmol/l (ΦΤ <12), μεθειονίνη πλάσματος 3μmol/l (ΦΤ 5-34). Ο υπόλοιπος εκτενής εργαστηριακός έλεγχος ήταν εντός φυσιολογικών ορίων. Τα επίπεδα B12 της μητέρας ήταν οριακά χαμηλά (170 pg/ml) και η δίαιτα της αναφέρεται πλήρης.

Αντιμετωπίστηκε άμεσα με μετάγγιση συμπυκνωμένων ερυθρών και χορήγηση B12. Διενεργήθηκε ΗΕΓ το οποίο κατέγραψε εστιακό επιληπτικό επεισόδιο χαρακτηριζόμενο από επιληπτικές εκφορτίσεις προερχόμενες από την αριστερή κροταφική περιοχή με εξασθένηση και μετάβαση σε ρυθμική κρισική δραστηριότητα με χαμηλά δυναμικά. Στην αγωγή προστέθηκε λεβετιρασετάμη.

Ακολούθησε σταδιακή βελτίωση της νευρολογικής εικόνας από την πρώτη εβδομάδα αγωγής με υποχώρηση των επεισοδίων σπασμών και των δυσκινησιών και βελτίωση της βλεμματικής επαφής, του κλάματος και της συμπεριφοράς του.

Μαγνητική Τομογραφία εγκεφάλου στην ηλικία των 5 μηνών απεικόνισε καθυστερημένη μυελίνωση και λεπτό μεσολόβιο. Στην ηλικία των 6 μηνών έχει καλή βλεμματική επαφή και μυϊκό τόνο, χαμογελάει και

παρακολουθεί. Στη μητέρα ανιχνεύτηκαν θετικά αντισώματα έναντι των τοιχωματικών κυττάρων του στομάχου και λαμβάνει σκεύασμα υποκατάστασης B12.

ΕΑ44: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΝΕΟΕΜΦΑΝΙΖΟΜΕΝΟΥ ΝΕΥΡΟΕΚΦΥΛΙΣΤΙΚΟΥ ΝΟΣΗΜΑΤΟΣ- ΤΑΥΤΟΠΟΙΗΣΗ ΝΕΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ.

Μαρία Σπανού¹, Κατερίνα Αναγνωστοπούλου², Μαρία Τσιρούδα¹, Μελοπομένη Γιώργη¹, Ιωάννα Γεωργάκη¹, Ελένη Πανταζή², Σταματίνα Πούλα², Χάρης Κοντός², Γεώργιος Βάρτζελης³, Αργύριος Ντινόπουλος¹

1. Παιδονευρολογικό τμήμα, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
2. GENOMEDICA, Εργαστήριο Γενετικής Διάγνωσης, Πειραιάς
3. Β' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

Εισαγωγή: Η διάγνωση καθώς και η αντιμετώπιση νευροεκφυλιστικών νοσημάτων αποτελούν πρόκληση στην καθημερινή κλινική πράξη. Το μεγαλύτερο ποσοστό των νοσημάτων αυτών οφείλεται σε γενετικά αίτια. Τα τελευταία χρόνια η ταυτοποίηση νέων γονιδίων, με εργαλεία όπως η αλληλούχιση του λειτουργικού γονιδιώματος (WES), έχει συμβάλει σημαντικά στη μοριακή και κλινική διάγνωση με σκοπό την εξατομικευμένη αντιμετώπιση και στοχευμένη θεραπεία.

Σκοπός: Η παρουσίαση ασθενούς με σταδιακή παλινδρόμηση δεξιοτήτων από την ηλικία 18 μηνών, με εμφάνιση νευρολογικής συνδρομής χαρακτηριστικής νευροεκφυλιστικού νοσήματος και η περιγραφή της διαγνωστικής προσέγγισης.

Μέθοδος: Κορίτσι ηλικίας 4.5 ετών προσήλθε λόγω παρουσίας ψυχοκινητικής παλινδρόμησης με αταξία, υποτονία και πυραμιδική συνδρομή και απώλεια αυτόνομης βάρδισης από την ηλικία των 4 ετών. Παράλληλα, παρουσίασε επιδεινούμενη προμηκική συνδρομή με σταδιακή απώλεια λόγου και διαταραχές στην κατάποση, καθώς και διαταραχές οφθαλμοκινητικότητας. Δεν εμφάνισε επιληψία και το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα ήταν φυσιολογικό. Η κλινική εικόνα ήταν ενδεικτική νευροεκφυλιστικού νοσήματος. Ενδελεχής και επαναλαμβανόμενος κλινικός, νευρομεταβολικός και γενετικός έλεγχος με τη μέθοδο WES το 2016 δεν κατεύθυνε προς συγκεκριμένη παθολογία. Τον Οκτώβριο του 2018, η ανασκόπηση των δεδομένων της εξέτασης WES οδήγησε στην ανεύρεση μίας de novo παθογόνου αλλαγής (c.519C>G;p.Tyr173Ter) σε ένα νέο γονίδιο *IRF2BPL*, που πρωτοπεριγράφηκε τον Αύγουστο του 2018 και ενοχοποιήθηκε για την νευροαναπτυξιακή διαταραχή με παλινδρόμηση, κινητικές διαταραχές, απώλεια λόγου και σπασμούς (OMIM#618088). Το γονίδιο *IRF2BPL* εκφράζεται κυρίως στο κεντρικό νευρικό σύστημα και λειτουργεί ως μεταγραφικός παράγοντας. Η παραπάνω μεταλλαγή περιγράφηκε τον ίδιο μήνα σε άλλους 2 ασθενείς με παρόμοια κλινική εικόνα.

Συμπεράσματα: Το περιστατικό αυτό αποτελεί παράδειγμα της δύσκολης διαγνωστικής πορείας στις περιπτώσεις σπάνιων νευρογενετικών νοσημάτων. Το WES ύστερα από δύο χρόνια παρείχε τη δυνατότητα ανασκόπησης των δεδομένων με αποτέλεσμα την ανεύρεση ενός πολύ πρόσφατου ταυτοποιημένου γονιδίου, παρέχοντας γενετική διάγνωση στην οικογένεια, καθώς και πιθανή πρόγνωση και μελλοντική θεραπεία.

ΕΑ45: ΕΠΙΛΕΚΤΙΚΗ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΣΤΟΝ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ: 10 ΧΡΟΝΙΑ ΚΛΙΝΙΚΟΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΗΣ ΕΜΠΕΙΡΙΑΣ.

Ευάγγελος Παπακωνσταντίνου¹, Ευσταθία Παραμέρα¹, Αναστασία Γαρούφη², Δημήτρης Κατακουζηνός¹, Ευάγγελος Παύλου³, Αργύρης Ντινόπουλος⁴, Ευτέρπη Παυλίδου³, Αναστασία Σκούμα⁵, Ευαγγελία Λυκοπούλου⁵, Γεώργιος Δημητρίου⁶, Κωνσταντίνος Βούδρης⁷, Ροζέ Πόνς⁵, Όλγα Γραφάκου⁸, Πελαγία Βοργιά⁹, Κλεοπάτρα Σούλη¹⁰, Ευρυδίκη Δρογκάρη¹¹, Αθανάσιος Ευαγγελίου¹²

1. NEOLAB A.E, Ιδιωτικό Διαγνωστικό Εργαστήριο, Αθήνα
2. Β' Παιδιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α, Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
3. Β' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ, Π.Γ.Ν.Θ. «ΑΧΕΠΑ»
4. Γ' Παιδιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
5. Α' Παιδιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α, Ν.Π. «Αγία Σοφία»
6. Τμήμα Παιδιατρικής, Π.Γ.Ν. Πατρών

7. Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»
8. Τμήμα Παιδιατρικής, Κέντρο Υγείας Σπηλίου, Ηράκλειο Κρήτης
9. Γενική Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. Ηρακλείου
10. Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού, Αθήνα
11. Μονάδα Μεταβολικών Νοσημάτων, Α' Παιδιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α
12. Δ' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. «Παπαγεωργίου»

Εισαγωγή: Η ανάπτυξη τεχνικών για την πραγματοποίηση αναλύσεων με εξειδικευμένες εργαστηριακές μεθόδους έδωσε τη δυνατότητα ανίχνευσης διαφορετικών κατηγοριών Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων (EMN) τα τελευταία 10 χρόνια στην Ελλάδα.

Σκοπός: Η αποτίμηση και η εξαγωγή συμπερασμάτων από τη διερεύνηση EMN σε κεντρικό εργαστήριο.

Μέθοδοι: Αναλύθηκαν δείγματα παιδιών με κλινική υποψία και/ή εργαστηριακά ευρήματα από 13 Παιδιατρικές μονάδες από όλη την Ελλάδα από το 2006. Οι βασικές αναλύσεις που πραγματοποιήθηκαν στο εργαστήριο περιλάμβαναν: Οργανικά Οξέα στα ούρα με Αέρια Χρωματογραφία-Φασματοσκοπία Μάζας (GC-MS), προφίλ Ακυλοκαρνιτινών και Πουρινών-Πυριμιδινών με δίδυμη Φασματοσκοπία Μάζας (Tandem Mass spectrometry) και ανάλυση Αμινοξέων με Αναλυτή Αμινοξέων. Το εργαστήριο εφαρμόζει εξωτερικό ποιοτικό έλεγχο σε όλες τις παραπάνω αναλύσεις με συμμετοχή στα διεργαστηριακά προγράμματα του ERNDIM.

Αποτελέσματα: Αναλύθηκαν 8516 δείγματα από παιδιά με συμπτώματα τα οποία περιελάμβαναν κατά πλειοψηφία εμετούς, υποτονία, σπασμούς, πνευματική καθυστέρηση, υπογλυκαιμία, κινητικές δυσκολίες, καρδιομυοπάθειες και μεταβολική οξέωση. Βρέθηκαν 32 διαφορετικοί τύποι EMN σε 154 ασθενείς. Συγκεκριμένα 61 ασθενείς βρέθηκαν με κλασικές Οργανικές οξουρίες, 12 με διάφορες Οργανικές οξουρίες, 41 ασθενείς είχαν διαταραχές της β-οξείδωσης των Λιπαρών Οξέων, 33 διάφορες διαταραχές του μεταβολισμού των Αμινοξέων και 7 ήταν μεμονωμένες περιπτώσεις.

Συμπεράσματα: Η αυξανόμενη κλινική υποψία και επίγνωση των Παιδιάτρων-Παιδονευρολόγων για τα Μεταβολικά Νοσήματα, σε συνδυασμό με την εργαστηριακή εμπειρία που έχει αποκτηθεί από την ανάλυση μεγάλου αριθμού δειγμάτων, δίνει την ευκαιρία έγκυρης και έγκαιρης διάγνωσης, βελτιώνοντας την πρόγνωση και την ποιότητα ζωής των ασθενών.

ΕΑ46 ΚΙΝΗΤΙΚΗ ΕΞΕΛΙΞΗ ΠΑΙΔΙΟΥ ΜΕ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ ΤΥΠΟΥ 2 ΕΝΤΑΓΜΕΝΟ ΣΕ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗΣ ΑΓΩΓΗΣ ΣΕ ΣΥΝΔΙΑΣΜΟ ΜΕ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ: ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ.

Ρήγας Δημακόπουλος¹, Αργύρης Ντινόπουλος², Ειρήνη Βήχου³

1. Φυσικοθεραπευτής, Πανεπιστημιακός Υπότροφος τμήματος Φυσικοθεραπείας Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αθήνα
2. Αν. Καθηγητής Παιδονευρολογίας, Γ' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική Π.Γ.Ν.Α., «Αττικόν»
3. Φυσικοθεραπεύτρια, Κέντρο Ανάπτυξης Λειτουργικών Δεξιοτήτων Παιδιού "Motivaction", Αθήνα

Εισαγωγή: Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA) είναι μια νευρομυϊκή ασθένεια γενετικά προκαθορισμένη που προκαλείται από μετάλλαξη του γονιδίου SMN1 και χαρακτηρίζεται από σταδιακή εκφύλιση των κινητικών νευρώνων στο νωτιαίο μυελό, ατροφία των σκελετικών μυών και γενικευμένη μυϊκή αδυναμία. Τα βρέφη που γεννιούνται με SMA τύπου 2 εμφανίζουν σταδιακή μυϊκή αδυναμία μεταξύ του 6ου και 12ου μήνα ζωής τους και προοδευτικά φθάνουν στο σημείο να μπορούν να κάθονται ανεξάρτητα χωρίς ωστόσο να ορθοστατούν ή να βαδίζουν αυτόνομα.

Σκοπός: Να παρουσιαστεί η κινητική εξέλιξη σε διάστημα 12 μηνών, κοριτσιού με SMA τύπου 2, το οποίο λαμβάνει φαρμακευτική αγωγή με Spinraza® (nusinersen) σε συνδυασμό με εβδομαδιαίο πρόγραμμα φυσικοθεραπείας και θεραπευτικής κολύμβησης.

Μέθοδος: Η καταγραφή της κινητικής εξέλιξης έγινε με τη χρήση της Εκτεταμένης Κλίμακας Αξιολόγησης Κινητικής Λειτουργίας κατά Hammersmith (HFMSE), της επίτευξης κινητικών οροσέμων κατά WHO καθώς και μέσα από τη συνολικότερη περιγραφή των κινητικών δεξιοτήτων που διαφοροποιήθηκαν κατά το διάστημα παρακολούθησης.

Αποτελέσματα-Συμπεράσματα: Βελτίωση κατά 17 μονάδες παρατηρήθηκε στη συνολική βαθμολογία HFMSE από την έναρξη της φαρμακευτικής αγωγής έως τον μήνα 12. Τα κινητικά ορόσημα κατά WHO

αυξήθηκαν κατά 1, με το παιδί να κατακτά την όρθια θέση με στήριξη και κνημοποδικούς νάρθηκες επιπλέον του ανεξάρτητου καθίσματος. Σε ότι αφορά τη συνολικότερη ανάπτυξη των κινητικών δεξιοτήτων, σημαντική βελτίωση παρατηρήθηκε στην κίνηση των άνω άκρων στη καθιστή θέση, στο ρολλάρισμα από ύπτια σε πρηνή και αντίστροφα, στη στήριξη στα άνω άκρα σε πρηνή και τετραποδική θέση καθώς και στην όρθια θέση με στήριξη και στη μετακίνηση με στήριξη στα χέρια. Ο συνδυασμός της φαρμακευτικής αγωγής με ένα δυναμικό πρόγραμμα φυσικοθεραπείας που στοχεύει στην ενίσχυση των εξελισσόμενων λειτουργικών αναγκών του παιδιού, η απουσία συγκάμψεων καθώς και η μικρή ηλικία έναρξης της αγωγής πιθανολογούμε πως συνέβαλλαν στη σημαντική κινητική βελτίωση που παρατηρήθηκε στο παιδί.

ΕΑ47 ΝΕΥΡΟΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΗ ΕΚΒΑΣΗ ΜΕΧΡΙ ΤΗΝ ΗΛΙΚΙΑ ΤΩΝ 12 ΕΤΩΝ ΕΞΑΙΡΕΤΙΚΑ ΚΑΙ ΠΟΛΥ ΠΡΩΩΡΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΗΛΙΚΙΑ ΚΥΗΣΗΣ 23-29 ΕΒΔΟΜΑΔΩΝ.

Ευφροσύνη Τσεκούρα¹, Δέσποινα Ταταριώτη²

1. MD, PhD, Αναπτυξιακός Παιδίατρος-Νεογνολόγος, Διευθύντρια Παιδιατρικής Κλινικής, Υπεύθυνη Ιατρείου Αναπτυξιακής και Συμπεριφορικής Παιδιατρικής και Ιατρείου Μακρόχρονης Παρακολούθησης Πρόωρων και Υψηλού Κινδύνου Νεογνών, ΓΝ “Ασκληπιείο Βούλας”
2. MD, Msc, Ειδικευόμενη Παιδιατρικής, Παιδιατρική Κλινική ΓΝ “Ασκληπιείο Βούλας”

Εισαγωγή Η προωρότητα σε πολύ μικρές ηλικίες κύησης συνδέεται με αυξημένα ποσοστά αρνητικής έκβασης σε σχέση με διαταραχές συμπεριφοράς και μαθησιακές δυσκολίες στην σχολική ηλικία και στην ενήλικη ζωή. Παράγοντες όπως η περιγεννητική λοίμωξη, οι υπερηχογραφικές εγκεφαλικές βλάβες, η υποβοηθούμενη αναπαραγωγή και η πολύδυμη κύηση έχουν θεωρηθεί ως ανεξάρτητοι παράγοντες κινδύνου.

Σκοπός Η καταγραφή συμπεριφορικών διαταραχών, μαθησιακών δυσκολιών, και κινητικών ελλειμμάτων ομάδας εξαιρετικά και πολύ πρόωρων παιδιών μέχρι το τέλος της πρώτης σχολικής ηλικίας καθώς και η ανίχνευση συσχετίσεων με περιγεννητικούς παράγοντες κινδύνου.

Μέθοδος Έγινε ανάλυση δεδομένων μακρόχρονης παρακολούθησης παιδιών με ιστορικό προωρότητας πριν την 29η εβδομάδα ηλικίας κύησης μέχρι το 12 έτος ζωής όπως αυτά παραπέμφθηκαν για αξιολόγηση από Ιδιωτικές και Δημόσιες ΜΕΝΝ. Καταγράφηκαν ποσοστά εμφάνισης ΔΕΠΥ, ΔΑΔ, Μαθησιακών Δυσκολιών και ΕΠ και έγινε συσχέτιση με κλινική ή εργαστηριακή λοίμωξη, ιστορικό πολύδυμης κύησης, υποβοηθούμενης αναπαραγωγής και υπερηχογραφικών εγκεφαλικών βλαβών.

Αποτελέσματα-Συμπεράσματα Συνολικά μελετήθηκαν 66 πρόωρα παιδιά με ηλικία κύησης 23-29 εβδομάδες. Από αυτά 4,54% ήταν 24 εβδομάδων, 13,63% 25 και 26 αντίστοιχα, 24,24% 27 και 28 αντίστοιχα, και 19,69% 29 εβδομάδων ηλικίας κύησης. Μέσος χρόνος παρακολούθησης ήταν 70,85 μήνες (SD: 38,656 μήνες). Υποβοηθούμενη αναπαραγωγή ήταν το 30,3% και πολύδυμη κύηση το 46,9%. Το 81,81% των παιδιών που μελετήθηκαν είχαν κάποιο βαθμό αρνητικής έκβασης για την οποία χρειάστηκαν παρέμβαση. ΔΕΠΥ κάθε τύπου διαγνώθηκε στο 48,48%, μαθησιακές δυσκολίες μεμονωμένες ή σε συνδυασμό στο 33,33%, ΔΑΔ (Φάσμα Αυτισμού) Υψηλής ή Μη λειτουργικότητας, με ή χωρίς νοητική υστέρηση στο 15,15%, Νοητική Υστέρηση στο 10,6% και Εγκεφαλική Παράλυση κάθε βαρύτητας στο 10,6%. Περιγεννητική λοίμωξη είχε το 40,7% των παιδιών με αρνητική έκβαση αλλά και το 41,66% των παιδιών με φυσιολογική έκβαση. Ιστορικό υποβοηθούμενης αναπαραγωγής είχε το 80% των παιδιών με τυπική μορφή αυτισμού και μόλις το 20% των παιδιών με όλες τις άλλες μορφές ΔΑΔ. Παθολογικό υπερηχογράφημα εγκεφάλου κάθε βαρύτητας είχε το 40,7% των παιδιών με αρνητική έκβαση καθώς και το 50% των παιδιών με φυσιολογική εξέλιξη. Τα παιδιά με φυσιολογική εξέλιξη είχαν μέση ηλικία ανεξάρτητης βάδισης τους 14 μήνες ενώ τα παιδιά με αρνητική έκβαση συνολικά βάδισαν με σχετική κινητική ανωριμότητα και συγκεκριμένα κατά μέσος όρο τους 17 μήνες με εύρος διακύμανσης 16,48-23,57 μήνες.

Η καθυστέρηση στους τομείς της αδρής κινητικότητας και κυρίως στην ανεξάρτητη βάδιση αποτελούσε τον μόνο προγνωστικό παράγοντα αρνητικής έκβασης σε σχέση με αυτούς που μελετήθηκαν. Η υποβοηθούμενη αναπαραγωγή συσχετίστηκε με υψηλά ποσοστά εμφάνισης Φάσματος Αυτισμού μόνο στα παιδιά με τυπική εικόνα αυτιστικού φάσματος.

ΕΑ 48: ΕΦΗΒΗ ΜΕ ΕΠΙΛΗΨΙΑ ΚΑΙ ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ.

Πελαγία Βοργιά¹, Μαριάννα Καραχάλιου¹, Ηλιάνα Μανιαδάκη¹, Ελένη Μιχαηλίδου¹, Πηνελόπη Πασπαλάκη¹, Εμμανουήλ Γαλανάκης¹

¹Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου Κρήτης

Εισαγωγή Οι μαθησιακές δυσκολίες έχουν συσχετισθεί στη βιβλιογραφία με ηλεκτροεγκεφαλογραφικές ανωμαλίες. Γενικευμένες εκφορτίσεις αιχμής κύματος έχουν διαπιστωθεί σε παιδιά με μαθησιακές προβλήματα όπως και σε παιδιά με ΔΕΠΥ χωρίς συνοδό επιληψία. Δεν είναι σαφές αν οι ηλεκτροεγκεφαλογραφικές ανωμαλίες και ειδικότερα τα συμπλέγματα αιχμής κύματος αποτελούν προγνωστικό παράγοντα εμφάνισης επιληψίας στο μέλλον και αν θα πρέπει να θεραπεύονται ειδικά όταν δεν υπάρχει σαφής αναπτυξιακή παλινδρόμηση.

Σκοπός Παρουσίαση ασθενούς με πρωτοεμφανιζόμενη νεανική μυοκλονική επιληψία σε ηλικία 14 ετών με ιστορικό μαθησιακών δυσκολιών και παθολογικό ηλεκτροεγκεφαλογράφημα εγρήγορσης και ύπνου σε ηλικία 7 ετών.

Μέθοδος Κορίτσι 7 ετών διερευνάται λόγω μαθησιακών δυσκολιών με ηλεκτροεγκεφαλογράφημα εγρήγορσης και ύπνου στη συνέχεια που ανέδειξαν εκφορτίσεις αιχμής κύματος με αριστερή επικράτηση στην εγρήγορση και ενίσχυση με γενίκευση στον ύπνο. Λαμβάνει αγωγή με βαλπροϊκό για διάστημα 2 ετών με αποκατάσταση του ηλεκτροεγκεφαλογράφηματος στο φυσιολογικό και βελτίωση της μαθησιακής της ικανότητας. Η απεικόνιση του εγκεφάλου με μαγνητική είναι φυσιολογική. Σε ηλικία 14 ετών εμφανίζει δύο επεισόδια γενικευμένων τονικοκλονικών σπασμών ενώ αναφέρονται και πρωινές μυοκλονίες άκρων από έτους. Στο ηλεκτροεγκεφαλογράφημα εγρήγορσης αναδείχθηκαν βραδέα αιχμηρόμορφα κυρίως στις πρόσθιες περιοχές ενώ στο ηλεκτροεγκεφαλογράφημα ύπνου γενικευμένες εκφορτίσεις αιχμής κύματος καθώς και αιχμηρόμορφα βραδέα αμφοτερόπλευρα. Η νέα μαγνητική εγκεφάλου δεν ανέδειξε παθολογικά ευρήματα. Η νευρολογική εξέταση παραμένει φυσιολογική εκτός από ήπια αδεξιότητα. Τέθηκε σε αγωγή με λεβετιρακετάμη και παραμένει ασυμπτωματική.

Συμπεράσματα Ο ηλεκτροεγκεφαλογραφικός έλεγχος εγρήγορσης και ύπνου σε παιδιά με μαθησιακές δυσκολίες ενδέχεται να αποτελεί μέθοδο επιλογής παιδιών που θα μπορούσαν να ωφεληθούν από αντιεπιληπτική αγωγή ενώ οι ηλεκτροεγκεφαλογραφικές ανωμαλίες, ειδικότερα οι εκφορτίσεις αιχμής κύματος μπορεί να είναι προγνωστικός παράγοντας εμφάνισης επιληψίας στο μέλλον. Όλα τα παραπάνω χρήζουν περεταίρω μελέτης προκειμένου να διαφοροποιηθούν παιδιά με συγκεκριμένα μαθησιακά προβλήματα αλλά και ηλεκτροεγκεφαλογραφικά χαρακτηριστικά που θα επωφεληθούν από πρώιμη παρέμβαση αλλά και τακτική παρακολούθηση.