



Magyar
Gyermeckneurológiai
Társaság

4. (40. jubileumi) kongresszusa

Győr, 2016. április 14-16.

PROGRAMFÜZET



Kedves Kollégák! Tisztelt Vendégeink!

Nemrégiben plakátokon, rendezvényeken olvasható volt egy számunkra kedves szlogen: "A jövő Győrben épül!" Városunk dinamikus ipari fejlődésére vonatkozott ez a jelmondat. Most egy másik hírt kívánunk felröppenteni: A gyermekideggyógyászok és gyermekidegsebészek éves találkozója Győrben készül!

Szeretettel várjuk Győrben az április 14-16. között rendezendő gyermekneurológiai és gyermekidegsebészeti konferenciára! Évfordulós kongresszusra készülünk, 40. alkalommal találkozunk tudományos ülésünkön.

Az előadások és konzultációk érdekes témákat, új tudományos és gyakorlati információkat tartalmaznak. Jelen konferenciánk egyik fő témája a személyre szabott medicina lesz. A gyermekneurológiában alkalmazható új terápiás eljárásokkal foglalkozunk. A gyermekkorban kezdődő és a mai tudásunk szerint már nem csak jól diagnosztizálható, hanem jól kezelhető ritka betegségekkel is foglalkozunk. A gyermekneurológus napi munkája során számos szakma képviselőjével konzultál. Idén a gyermekszemészeket kértük meg, hogy ismertessék új vizsgáló eljárásaikat, terápiás újdonságaikat. Újra elővesszük a gondozásaink legnagyobb betegkörét felölelő epilepsziás témákat. Érdekes esetbemutatókat, új vizsgáló eljárásokról szóló beszámolókat is szívesen hallgatunk majd.

Szeretettel várunk minden érdeklődőt!

Témáink értékesek lehetnek gyermekideggyógyász, gyermekidegsebész, epileptológus kollégáinkon kívül családorvosoknak, gyermekgyógyászoknak, szemészeknek, ideggyógyászoknak, idegsebészeknek. A tudományos ismereteken kívül szeretnénk egy-egy témára gyakorlati szempontból is koncentrálni.

A Győrben töltendő három napot társasági programokkal készülünk emlékezetessé tenni. Városunk történelmi múltjából mutatunk ízelítőt, színházlátogatást és közös vacsorát szervezünk, ahol megoszthatjuk egymással napi gondjainkat, ápolhatjuk barátságainkat.

Tisztelettel hívjuk és várjuk rendezvényünkre!

A szervező bizottság nevében:

Dr. Beke Ágnes és Dr. Petrovicz Éva

Jubileumi tudományos ülésen találkozunk újra, 40. alkalommal rendezzük meg a gyermekneurológusok országos találkozóját! Kívánok tartalmas előadásokat, elővezető vitákat és emlékezetes társasági eseményeket! Nostalgizáljunk együtt az elmúlt 40 éven és tekintsünk bizakodva a jövőbe!

Hollódy Katalin

a Magyar Gyermekneurológiai Társaság elnöke

A kongresszus Védnökei:

Dr Somogyi Tivadar *alpolgármester*

Dr. Tamás László János *főigazgató főorvos, Petz Aladár Megyei Oktató Kórház*

Helyi szervezők:

Dr. Beke Ágnes *Csecsemő- és gyermekgyógyász, gyermekneurológus szakorvos*

Petz Aladár Megyei Oktató Kórház

Dr. Petrovicz Éva *Csecsemő- és gyermekgyógyász, gyermekneurológus szakorvos*

Tudományos szervező bizottság:

Dr. Hollódy Katalin *elnök*

Dr. Szever Zsuzsa *titkár*

Dr. Csüllög Zsuzsa

Dr. Kollár Katalin

Dr. Liptai Zoltán

Támogatók:

Actelion

Biotest

Cserok Szikvív

- Kaszárda László

Gézenyűz Alapítvány

G.L Pharma M.K.K.K.

LBT

Meditop

Numil Kft.

Orphan

OTP Bank Nyrt.

PBS Hungária Kft.

Richter Gedeon

Genzyme (Sanofi)

Valeant Pharma

ÁLTALÁNOS INFORMÁCIÓ

A Kongresszus és regisztráció helyszíne:

Győri Nemzetközi Kereskedelmi Központ

9021 Győr, Szent István út 10/A.

Regisztrációs iroda nyitva tartása:

2016. április 14., csütörtök 8.30 – 18.00

2016. április 15., péntek 8.00 – 18.00

2016. április 16., szombat 8.00 – 12.00

Szervező iroda:



Congressline Kft.

1065 Budapest Révay köz 2.

Telefon: +36 1 429 0146, +36 1 312 1582

Fax: +36 1 429 0147

E-mail: gaitz@congressline.hu

www.congressline.hu

Részvételi díjak:	2016.03.02-ig	2016.03.02-től	Helyszínen
Társasági tagok	20.500,- Ft	23.000,- Ft	25.000,- Ft
Nem tagok	24.500,- Ft	26.500,- Ft	28.000,- Ft
Rezidens/PhD/ nyugdíjas/orvostanhallgató	12.000,- Ft	14.000,- Ft	15.000,- Ft
Kísérő	10.000,- Ft	12.000,- Ft	13.000,- Ft
Napijegy	csütörtök: 11.000,- Ft	péntek: 12.000,- Ft	szombat: 7.000,- Ft

A részvételi díjak 27% Áfa-t és 5.550,- Ft/fő/nap közvetített étkezést tartalmaznak.

A részvételi díj tartalmazza:

- a kongresszuson való részvételt
- a kongresszus kiadványait
- a kávészüneteket
- mindhárom napi ebédet
- a csütörtöki fogadást és az esti „Öt Templom Túra” programot
- a péntek esti közös vacsorát

A kísérői részvételi díj tartalmazza:

- a csütörtöki fogadást és az esti „Öt Templom Túra” programot
- a péntek esti közös vacsorát

A napijegy ára tartalmazza:

az aznapi részvételt a tudományos programon, a kitűzőt, a programfüzetet és a kávészüneteket.

Névkítűző

Az előadások, ill. a kiállítás csak névkítűzővel látogathatók! Felhívjuk a regisztrált résztvevők fi-gyelmét, hogy a regisztrációkor kapott névkítűzőt feltétlenül őrizték meg és tartják maguknál, mert a péntek esti vacsorára ez lesz a belépő!

Kiállítás

A kongresszus teljes ideje alatt gyógyszer- és gyógyászati segédeszköz gyártó cégek kiállítására tekinthető meg az ülésterem előterében.

Társasági Programok:

Csütörtökön, április 14-én 17.20-tól fogadás a kongresszus helyszínén, majd 19.00-tól „Öt Templom Túra” Az Öt Templom Túra a hitről és az elfogadásról szól, párbeszédéről kultúrák és vallások között. Apropójául és helyszínül a Kossuth utcában álló öt templom szolgál, öt különböző felekezet egyenként nem is túl különleges temploma, amik együtt válhatnak európai szintű kuriózummá, hiszen békében egymás mellett állva évszázadok óta hirdetik az európai kulturális sokszínűség értékeit.

Találkozó és indulás: Hotel Rába, Győr, Árpád út 34.

Pénteken, április 15-én 20:00-tól közös vacsora Győrben az Amstel Hattyú Fogadóban.

Előadások:

Az előadások időtartama 10 perc + 5 perc vitaidő, az ettől eltérő időtartamokat a programfűzetben és a visszaigazolásokban is jeleztük.

Kérjük az előadókat az előadások idejének pontos betratására, a nagyon feszített kongresszusi program miatt.

Az előadások feltöltése az adott előadásblokk előtti szünetben (vagy korábbi szünetekben) van lehetőség!

Akkreditáció:

A kongresszus akkreditálásra került, 18 pont szerezhető.

RÉSZLETES SZAKMAI PROGRAM

2016. április 14. csütörtök

10:30 **MEGNYITÓ**

11:00 – 12:30 **SZEMÉLYRE SZABOTT TERÁPIÁK
- ÚJ TERÁPIÁS LEHETŐSÉGEK I.**
Ülésselnök: Herczegfalvi Ágnes – Hollódy Katalin

A precíziós orvoslás molekuláris diagnosztikai és informatikai eszközei (20 perc)

Peták István, *tudományos igazgató*
Oncompass Medicine, Budapest

A ritka (gyermek)neurológiai betegségek kezelésére szolgáló gyógyszerek támogatása

Árva gyógyszerek ritka (gyermek)neurológiai kórképekben (15 perc)

Szegedi Márta, Molnár Mária Judit
Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, Semmelweis Egyetem, Budapest

Fény az alagútban (előrelépés az izombetegségek terápiájában)

Herczegfalvi Ágnes¹, Karcagi Veronika²

¹SE II. sz. Gyermekklinika, Budapest

²SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, Budapest

Személyre szabott terápia sclerosis tuberosában

Fogarasi András, Gyorsok Zsuzsanna
MRE Bethesda Gyermekkórház, Neurológiai osztály, Budapest

A személyre szabott terápiák lehetőségei a konduktív rehabilitációban

Polyás György¹, Filiczki Gabriella²

¹Institute of Enhancing Health Technologies and Clinical Excellence

²Semmelweis Egyetem II. sz. Gyermekklinika, Neurológiai Osztály, Budapest

12:30 – 13:30 **EBÉD**

**13:30 – 14:30 SZEMÉLYRE SZABOTT TERÁPIÁK
- ÚJ TERÁPIÁS LEHETŐSÉGEK II.**
Üléseelnök: Szever Zsuzsa – Petrovicz Éva

Új terápiás lehetőségek sclerosis multiplexben

Móser Judit, Kollár Katalin, Mellár Mónika, Rosdy Beáta

Heim Pál Gyermekkórház, Neurológia, Budapest

Csecsemőkori Pompe kór – mi történt az elmúlt 2 évben

Elmont Beatrix, Németh Gyöngyi, Harmath Vera, Gárdos László

Zala Megyei Kórház, Gyermekintenzív részleg, Zalaegerszeg

Pompe kór - Újratöltve

Merő Gabriella, Balku Enikő

Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház, Jósa András Oktatókórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza

Etikai megfontolások az új diagnosztikai és terápiás lehetőségek kapcsán

Hollódy Katalin

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai osztály, Pécs

**14:30 – 15:30 BESZÁMOLÓ AZ EURÓPAI GYERMEKNEUROLÓGIAI TÁRSASÁG
BUDAPESTEN TARTOTT NEMZETKÖZI KURZUSÁRÓL** (60 perc)

Bevezeti: Hollódy Katalin

Dobner Sarolta, Simon Gábor, Orbók Anna, Szabó Léna

15:30 – 16:00 SZÜNET

16:00 – 17:20 ENCEPHALOPATHIÁK KÜLÖNBÖZŐ AETIOLÓGIÁVAL (80+20 perc)

Üléseelnök: Veres Éva – Kollár Katalin – Rosdy Beáta

Encephalopathia – „zsák”, amibe szinte „minden” belefér?! (6 perc)

Kollár Katalin, Móser Judit, Mellár Mónika, Rosdy Beáta

Heim Pál Gyermekkórház, Neurológia, Budapest

Primer és szekunder hiperammonémiák klinikuma, kezelése (10 perc)

Zsidegh Petra

Semmelweis Egyetem ÁOK I. Sz. Gyermekklinika, Anyagcsere Szűrő- és Gondozó Központ, Budapest

Valproát indukálta hiperammonemia előfordulása betegek között - Eliminálásának új terápiás lehetősége: a cargininsav (8 perc)

Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Pfliegler Anna²

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház rezidens

Valproát indukálta hiperammonemia kezelése cargininsavval (8 perc)

Pfliegler Anna¹, Kollár Katalin², Móser Judit², Mellár Mónika², Rosdy Beáta²

¹Heim Pál Gyermekkórház rezidens

²Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

Ornitin-transzkarbamiláz-deficiencia okozta hyperammonaemiás encephalopathia (6 perc)

Cserhádi Helga¹, Kollár Katalin¹, Mellár Mónika¹, Móser Judit¹, Orbók Anna¹, Rosdy Beáta¹, Kazinczy K.², Kiss G.², Kovács É.³, Várallyay Gy.⁴, Kiss E.⁵, Zsidegh Petra⁵

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Aneszteziológia és Intenzív osztály

³Heim Pál Gyermekkórház CT és Intervenciós Radiológia

⁴SE MR Kutató Központ, Budapest

⁵SE Anyagcsere Szűrő és Diagnosztikai Központ, Budapest

Három nap alatt tonsillitistől a craniotomiáig (8 perc)

Orbók Anna¹, Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Kazinczy K.², Kiss G.², Kovács É.³, Várallyay Gy.⁴

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Anaest. és Intenzív osztály

³Heim Pál Gyermekkórház CT és Intervenciós Radiológia

⁴SE MR Kutató Központ, Budapest

Súlyos metabolikus acidózis kezelése kapcsán kialakuló bilaterális pallidalis és agy-törzsi lokalizációjú ozmotikus demyelinisatio szindróma (8 perc)

Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Kazinczy K.², Kiss G.², Kovács É.³, Rudas Gábor⁴

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Anaest. és Intenzív osztály

³Heim Pál Gyermekkórház CT és Intervenciós Radiológia

⁴SE MR Kutató Központ, Budapest

Central pontin myelolysis: akut limphoid leukaemia kezelése kapcsán fellépő ritka szövődmény (8 perc)

Solymár Natália¹, Kollár Katalin¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Péter Gy.², Varga E.³

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Onkohaematológiai osztály

³SE MR Kutató Központ, Budapest

Hashimoto encephalopathia egy esetünk kapcsán (8 perc)

Mellár Mónika¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Rosdy Beáta¹

¹Heim Pál Gyermekkórház, Neurológiai Osztály

Súlyos szénmonoxid mérgezés kapcsán fellépő hypoxias encephalopathia (8 perc)

Móser Judit¹, Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Mellár Mónika¹, Kiss G.², Várallyay Gy.³

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Intenzív Terápiás Osztály

³SE- MR Kutatóközpont, Budapest

Infekcióhoz társuló encephalopathia (8 perc)

Kollár Katalin¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Lőrincz M.², Gombos E.², Várallyay Gy.³

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Gastroenterológiai Osztály

³SE- MR Kutatóközpont, Budapest

2016. április 15. péntek

9:00 – 10:30

EPILEPSZIA

Üléselnök: György Ilona – Fogarasi András

A csecsemőkori szimptomás epilepszia kórélettani hátteréről

Katona Ferenc

Szent Margit Kórház, Fejlődésneurológia, Budapest

Besorolható-e az újszülött-fiatal csecsemőkori epilepszia? Ha igen miért nem!

Berényi Marianne, Orbánné Maros Ildikó

Szent Margit Kórház, Fejlődésneurológia, Budapest

Epileptológiai kivizsgálás során felismert ritmuszavarok

Siegler Zsuzsa¹, Csüllög Zsuzsa², Gyorsok Zsuzsanna¹, Liptai Zoltán³, Pap Zsolt¹, Gyömörei Beáta¹

¹MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest

²Jósa András Kórház, Nyíregyháza

³Szent László Kórház, Budapest

Hot water epilepszy differenciál diagnosztikája video-EEG monitorizálással. Esetismertetés

Gyorsok Zsuzsanna, Siegler Zsuzsa, Pap Zsolt, Ambrus Bence, Fogarasi András

Bethesda Gyermekkórház, Budapest

Tapasztalataink a felbamate kezeléssel

György Ilona

Debreceni Egyetem, Gyermekgyógyászati Intézet

A Dravet szindróma ma ismert genetikai háttere

Szabó Nóra, Jerney Judit, Kassay Mária, Altmann Anna

Gyermek Epilepszia Centrum, Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak, Budai Gyermekkórház

10:30 – 11:00

SZÜNET

11:00 – 11:45

VALEANT SZIMPÓZIUM

Üléselnök: Siegler Zsuzsa – Kóbor Jenő

Új antiepileptikumok gyermekkorban

Kóbor Jenő

SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

Eseteink a zonisamide hatóanyag kapcsán

Tegzes Andrea

Soproni Kórház, Gyermekosztály, Sopron

11:45 – 12:45 SZEMÉLYRE SZABOTT TERÁPIÁK III.

Üléselek: Balogh Ezsébet – Velkey Imre

Az agydaganatok személyre szabott kezelési lehetőségeiről (20 perc)

Hauser Péter

SE II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Új lehetőségek retinoblastoma kezelésében Magyarországon

Csóka Monika¹, Bánusz Rita¹, Szabó Sándor¹, Maka Erika², Szikora István³

¹*Semmelweis Egyetem II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest*

²*Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinika, Budapest*

³*Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest*

A konduktív nevelés mérhető hatékonysága

Balogh Erzsébet

Pető Intézet, Budapest

12:30 – 14:00 EBÉD

14:00 – 14:30 NIEMANN-PICK BETEGSÉG NEUROPSZICHIÁTRIAI ÉS SZEMÉSZETI VONATKOZÁSAI

Üléselek: Beke Ágnes – Merő Gabriella

Niemann-Pick C betegség: mit várjunk a szemorvostól? (8-10 perc)

Knézy Krisztina, Maka Erika

Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinika, Budapest

A Niemann-Pick szindróma C típusának neuropszichiátriai vonatkozásai

Nagy Péter

Vadaskert Kórház és Szakambulancia, Budapest

14:30 – 15:00 HATÁRTERÜLETI KÉRDÉSEK – SZEMÉSZET

Üléselek: Beke Anna – Gyorsok Zsuzsanna

Leber Herediter Opticus Neuropathia: patofiziológia, diagnosztika és gondozás

Knézy Krisztina, Maka Erika

(10-12 perc)

Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinika, Budapest

Új diagnosztikai eljárások a gyermekszemészetben (10-12 perc)

Maka Erika, Knézy Krisztina, Szigeti Andrea

Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinika, Budapest

15:00 – 16:00 IDEGSEBÉSZET

Üléselek: Nagy Gábor – Mencser Zoltán

Diffúziós tenzor képalkotás és probablisztikus tractographia alkalmazása az idegsebészetben

Halász László¹, Nagy Gábor¹, Entz László¹, Kis Dávid², Vajda János¹, Eröss Loránd¹

¹*Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest*

²*Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Szeged*

Gyermekkori supratentorialis axialis infiltratív gliómák eltávolítása konnektivitás alapú szegmentáció segítségével

Nagy Gábor, Halász László, Kordás Mariann, Erőss Loránd, Vajda János
Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest

Akut shunt-működészavar diagnosztikai nehézségei egy beteg kapcsán

Mencser Zoltán¹, Kopniczky Zsolt¹, Kis Dávid¹, Bereg Edit², Barzó Pál¹

¹SZTE Idegsebészeti Klinika, Szeged,

²SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

A modern képképző eljárások szerepe a gyerek- és fiatal felnőttkori agytörzsi daganatok műtéti kezelésében – az SZTE ÁOK Idegsebészeti Klinika tapasztalatai

Máté Adrienn^{1,2}, Kis Dávid¹, Barzó Pál¹

¹SZTE SzAKK Idegsebészeti Klinika, Szeged

²SZTE SzAKK Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

Meningoencephalitis tuberculosa kisdedkorban: az idegsebész szerepe ezen ritka betegségben - esetbemutatás

Kis Dávid¹, Németh Tamás¹, Tajti Zsanett², Gál Péter², Reisz Zita³, Tiszlavicz László³, Barzó Pál¹

¹SZTE SzAKK Idegsebészeti Klinika, Szeged

²SZTE SzAKK Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

³SZTE ÁOK Patológiai Intézet, Szeged

16:00 – 17:30 **KÖZGYŰLÉS**

2016. április 16. szombat

8:00 – 10:30 **SZABADON VÁLASZTOTT TÉMÁK**

Ülésselnök: Csüllög Zsuzsa – Bessenyei Mónika

A megkésett beszédfejlődés, mint gyűjtőfogalom

Gergev Gyurgyinka, Herczegfalvi Ágnes

SE II. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Asphyxia hatása a nyelvi fejlődésre

Csábi Györgyi, Vass Katharina, Láng Anikó

Pécsi Tudományegyetem, Gyermekgyógyászati Klinika

Előretolt fejtartás (Anterior Head Syndrome) és következményeinek kezelésére szolgáló új módszer bemutatása

Liska-Mohai Marianna¹, Fodor Zsuzsanna²

¹Magánpraxis

²Orosházi Kórház, Gyermekneurológiai szakrendelő

Éjszakai és nappali alvásidő összehasonlítása különböző kromoszóma rendellenességgel élő kisgyermekben

Horváth Klára¹, Dear D'Souza², Hana D'Souza³, Kim Plunkett⁴, Annette Kamiloff-Smith⁵

¹Semmelweis Egyetem, II. sz. Gyermekklinika, Budapest

²Ruskin University, Cambridge, UK

³Goldsmith University, London, UK

⁴University of Oxford, Department of Experimental Psychology, UK

⁵Birkbeck College, University of London, UK

A ciliopathiák klinikai és genetikai spektruma

Máté Adrienn¹, Sophie Thomas², Bereczki Csaba¹, Kalmár Tibor¹, Maróti Zoltán¹, Jávorszky Eszter³, Barsi Péter⁴, Sophie Saunier², Enza Maria Valente⁵, Sztriha László¹

¹SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Szegedi Tudományegyetem, Szeged

²INSERM, UMR 1163, Paris Descartes University, Sorbonne Paris Cité and Imagine Institute, Párizs, Franciaország

³Semmelweis Egyetem I. számú Gyermekklinika, Budapest

⁴Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

⁵IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, Mendel Laboratory, Neurogenetics Unit, San Giovanni Rotondo, Olaszország

Pontocerebellaris hypoplasia

Molnár Bernadett¹, Merő Gabriella¹, Garzuly Ferenc², Karcagi Veronika³

¹Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Oktatókórház, Nyíregyháza

²Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely

³Országos Környezetegészségügyi Intézet, Molekuláris Genetikai és Diagnosztikai Osztály, Budapest

4 kezdőpont – 1 végpont, avagy mikor gondoljunk agyi térfoglalásra

Simon Gábor¹, Csorba Eszter²

¹SMKMOK Csecsemő- és Gyermekosztály, Kaposvár

²SMKMOK Neurológiai Osztály, Kaposvár

Neurológiai konzílium osteomyelitis kapcsán?

Lauer Zsófia¹, Skobrák Andrea¹, Mosdósi Bernadett¹, Nyul Zoltán¹, Büki András², Ottóffy Gábor¹, Hollódy Katalin

¹PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

²PTE KK Idegsebészeti Klinika, Pécs

Glükóz-transporter-1-defektus szindróma. Esettanulmány

Farkas M. Kristóf, Dudás Eszter, Farkas Viktor

Semmelweis Egyetem, I. sz. Gyermekklinika, Budapest

A jávorfaszörp betegség ritka formái

Dobner Sarolta¹, Nagy Róbert¹, Szócs Anna², Várallyay György², Zsidegh Petra³, Liptai Zoltán¹

¹Szent László Kórház, Budapest

²SE MR Kutató Központ, Budapest

³SE I. Gyermekklinika, Anyagcsere Szűrő és Gondozó Központ, Budapest

10:30 – 11:00 SZÜNET

**11:00 – 13:00 SZABADON VÁLASZTOTT TÉMÁK
FACIALIS PARESIS - AZ ÖRÖKZÖLD TÉMA**
Üléseelnök: Elmont Beatrix – Liptai Zoltán

Perifériás facialis paresis mint malignitás első tünete

Kicska Nóra, Bessenyei Mónika

DEKK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Perifériás facialis paresis és ami még utána jött!

Elmont Beatrix, Gárdos László

Zala Megyei Kórház, Csecsemő és gyermekosztály, Zalaegerszeg

Abducens paresis mint lokáldiagnosztikai tünet

Nagy Andrea¹, Szever Zsuzsa¹, Kollár Katalin², Rosdy Beáta², Katona Gábor², Végshó Péter³, Nagy Gábor³, Garger Piroska¹, Demjén Boglárka⁴

¹Heim Pál Gyermekkórház, Madarász utcai Telephely

²Heim Pál Gyermekkórház

³OKTI (Országos Klinikai Idegtudományi Intézet), Budapest

⁴EUROMEDIC

Krónikus fájdalom gyermekkorban: tévhit, csapdák, új törekvések

Gyimesi-Szikszai Andrea^{1,2}, Major János^{2,3}, Károlyi Lilla², Varga Zsófia Katalin^{2,4}

¹MRE Bethesda Gyermekkórháza, Neurológiai Osztály, Budapest

²MRE Bethesda Gyermekkórháza, Fájdalomterápiás Ambulancia, Budapest

³MRE Bethesda Gyermekkórháza, Gasztroenterológiai Ambulancia, Budapest

⁴MRE Bethesda Gyermekkórháza, Mentálhigiénés Osztály, Budapest

Kínzó neuropátiás fájdalom – gyermekkori akut erythromelalgia ritka esete

Pauleczki Annamária¹, Némethy Ágnes², Márton Gabriella¹, Lakatos Andrea³,

Varannai Lajos⁴, Cservényák Judit¹, Velkey Imre¹

¹B-A-Z Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Onkohaematológiai és Csontvélőtranszplantációs Osztály, Gyermekneurológiai Részleg, Miskolc

²B-A-Z Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Gyermek Aneszteziológiai és Intenzív Osztály, Miskolc

³B-A-Z Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Gyermek Radiológiai Osztály, Miskolc

⁴B-A-Z Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Stroke, Vascularis, Általános Neurológiai és Toxikológiai Osztály, Miskolc

Agytörzsi encephalitis ritka kóroka

Liptai Zoltán¹, Arany Andrea², Kienle Zsuzsa³

¹Egyesített Szent István és Szent László Kórház Gyermekosztály,

²Radiológiai Osztály,

³Országos Epidemiológiai Központ, Baktériológiai Labor, Budapest

Déja vu – avagy megint akut Guillain Barre sy?

Elmont Beatrix, Császárné Andrea, Gárdos László

Zala Megyei Kórház Csecsemő és Gyermekosztály, Zalaegerszeg

Devic (?) - betegség ritka gyermekkori esete

Jakus Rita¹, Mikos Borbála², Paraicz Éva³, Fogarasi András¹

¹Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Neurológiai Osztály, Budapest

²Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Osztály, Budapest

³Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Rehabilitációs Osztály, Budapest

13:00

KONGRESSZUS ZÁRÁSA

ABSZTRAKTOK

11:00 – 12:30 SZEMÉLYRE SZABOTT TERÁPIÁK
– ÚJ TERÁPIÁS LEHETŐSÉGEK I.

A ritka (gyermek)neurológiai betegségek kezelésére szolgáló gyógyszerek támogatása Árva gyógyszerek ritka (gyermek)neurológiai kórképekben

Szegedi Márta, Molnár Mária Judit

Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, Budapest

Hazánkban és nemzetközileg is kiemelt aktualitású a ritka betegségek területe. A ritka kórképek közel fele már gyermekkorban manifesztálódik. A ritka betegségek 60 - 70% -a esetén neurológiai érintettséggel kell számolni. Külön entitásként hozták létre az európai döntéshozók az ún. árva gyógyszerek (angolul: orphan drugs) szabályozási körét a célból, hogy ösztönözzék a gyógyszeripari szereplőket ritka kórképek kezelésére szolgáló gyógyszerkészítmények fejlesztésére és forgalomba hozatalára. Világszerte fókuszban vannak a ritka betegségek kezelésére szolgáló árva gyógyszerek finanszírozásának problémaköre. Magyarországon a társadalombiztosítás keretében finanszírozott árva gyógyszerek fele neurológiai érintettséggel járó betegség kezelésére indikált, ennek költsége a 2012. évi orphan gyógyszer-támogatás 30%-át tette ki. Az árva gyógyszerkészítmények többsége ártámogatás alapú egyedi méltányosság keretében került finanszírozásra. Ez a támogatási forma azonban számos problémát vetett fel, amelyek megoldására 2012 év végén új finanszírozási javaslatok kerültek kidolgozásra, melyek 2013. január elsejétől már pilot fázisban bevezetésre kerültek (intézményi felhasználáshoz kötött egyedi méltányosság, illetve extra finanszírozás). Összefoglalva elmondhatjuk, hogy a ritka neurológiai betegségek kezelésére használt árva gyógyszerek az orphan paletta jelentős részét teszik ki. A hazai betegek OEP által finanszírozott kezelése az elmúlt években extrém költségvonzatuk ellenére csaknem teljes mértékben megvalósult. Annak érdekében, hogy minél több ritka neurológiai beteg juthasson támogatott terápiához, a finanszírozó és a szakma képviselőinek szoros és folyamatos kollaborációja szükséges az optimális támogatási forma identifikálásához.

Fény az alagútban (előrelépés az izombetegségek terápiájában)

Herczegfalvi Ágnes¹, Karcagi Veronika²

¹SE.II.sz.Gyermekklinika, Budapest

²SE Genomialis Medicina és Ritka Betegségek Intézete, Budapest

A Duchenne izomdystrophia az egyik leggyakoribb, X-kromoszómához kötött recesszíven öröklődő izombetegség, amely 1:3,500 újszülött fiút érint világszerte. A mutáció következtében dystrophin hiány alakul ki, mely progresszív izomgyengeséget és az izom kötőszövetes, zsíros degenerációját eredményezi. A betegség gyakran a szívizom fibrózisával és dilatatív cardiomyopathiával és légzészavarral is társul.

Az elmúlt 2 évtizedben rohamos fejlődés tapasztalható az izombetegségek terápiás lehetőségeinek kutatásában, különösen a két leggyakoribb öröklődő izombetegségben, Duchenne izomdystrophiában (DMD) és spinális izomatropiában.

Számos stratégiát dolgoztak ki DMD-ben a génhiba kijavítására és a dystrophin fehérje működésének helyreállítására az izomban, mint pl. myoblast transfer, AAV-mediált génterápia, exon skipping, utrophin upreguláció, myostatin downreguláció, őssejt transzplantáció, stb. Az eljárások többsége ma már humán kipróbálásokban bizonyítja a betegség progressziójának lassítását és folyamatosan új fejlesztésekre ösztönzi a kutatókat. A Duchenne izomdystrophiában szenvedő betegek mintegy 30%-ában, míg a Becker (BMD) betegek kb. 10%-ban nem a dystrophin gén egyes szakaszainak deléciója vagy duplikációja, hanem pontmutációk (egyetlen bázis kicserélődése) felelősek a betegség kialakulásáért. Ezek közül a legsúlyosabbak a nonsense vagy más néven stop kodon mutációk, amelyek bizonyos deléciókhoz hasonlóan csonkolt és így módon működésképtelen dystrophin fehérjét eredményeznek. A nonsense mutációt hordozó betegek számára új terápiás lehetőséget dolgoztak ki az elmúlt években, mely új reménnyel kecsegtet a betegek állapotának, életminőségének javításában.

Everolimus terápiás lehetőségek sclerosis tuberosában

Fogarasi András, Gyorsok Zsuzsanna

MRE Bethesda Gyermekkórháza, Neurológiai osztály, Budapest

A sclerosis tuberosa egy autoszomális domináns módon öröklődő, számos szervrendszert érintő genetikai betegség. A gyermekkorú betegek gondozását az idegrendszeri manifesztációk miatt elsősorban gyermekneurológusok, a felnőtteket pedig neurológusok, illetve nephrológusok vagy urológusok gondozzák – a beteg vezető tünetei alapján.

A betegség lényege, hogy az mTOR rendszer kóros működése miatt fokozott sejtnövekedés, sejtproliferáció és tumorgenezis indulhat be, mely többek között bőr- központi idegrendszeri, kardiológiai és vese eltéréseket okozhat.

Az elmúlt években számos gyógyszervizsgálat kutatta az mTOR gátló everolimus terápiás hatását sclerosis tuberosában. A szubependimális óriássejtes astrocytomával (SEGA) kapcsolatos vizsgálatban a betegek 35%-ánál észlelték, hogy a SEGA térfogata legalább a felére csökkent. A 4 éves utánkövetés ennél is magasabb reszponder arányt (47%) mutatott. A vese angiomyolipomával (AML) rendelkező sclerosis tuberosás betegek 42%-ában észleltek legalább 50%-os és 80%-ukban legalább 30%-os AML méretcsökkenést, melynek az akut hasűri vérzések kivédésében lehet szerepe. Végül külön vizsgálat folyik az everolimus antiepileptikus és kognitív kimenetelt befolyásoló hatásáról, ezek eredménye még folyamatban. Az mTOR gátló terápia gyakran okoz mellékhatásokat, de ezek többnyire enyhe formában jelentkeznek. Pozitív mellékhatásként pedig a bőrtünetek (adenoma sebaceum) mérséklődését figyelhettük meg.

Előadásunkban beszámolunk a fenti vizsgálatokról, illetve saját tapasztalatainkról, valamint ismertetjük a terápia hazai elérésének lehetőségeit.

A személyre szabott terápiák lehetőségei a konduktív rehabilitációban

Polyvás György¹, Filiczki Gabriella²

¹Institute of Enhancing Health Technologies and Clinical Excellence

²Semmelweis Egyetem II. sz. Gyermekklinika, Neurológiai Osztály

Cél: A vizsgálat során meghatározni mindazokat a diagnosztikus információkat, amelyek a CP-s gyermekek konduktív rehabilitációs mozgásfejlesztési programjai során az egyéni – személyre szabott – komplex terápiás terv és gyakorlat kialakításához szükségesek.

Anyag, módszer: Az elemzést egy – jelenleg is futó – randomizált kontrollált vizsgálat (RCT) előkészítő szakaszában végeztük el. Az RCT az intervenció és a kontrollcsoportban, összesen 63, 4-6 éves korú, CP diagnózissal rendelkező gyermek konduktív rehabilitációs, csoportos fejlesztésére vonatkozó, összehasonlító vizsgálatát tartalmazza. Az intervenció csoportban kizárólag konduktív mozgásfejlesztés zajlik a konduktív rehabilitációban alkalmazott feladatsorok alapján, a facilitálás, az intendálás és a csoportinterakciók szabályai szerint. A kontrollcsoportban kizárólag nem kezelt, várólistán levő gyermekek vannak. Fenti vizsgálat eredményeit a későbbiekben tesszük közzé. A fent hivatkozott RCT bevezető szakaszában, arra kerestük a választ, hogy a CP-s gyermekek fejlesztését megelőzően rendelkezésre áll-e minden olyan releváns szakmai információ (beleértve a korrekt klinikai diagnózist is), amely lehetőséget biztosít arra, hogy a megfelelő konduktív rehabilitációs terápiás terv és mozgásfejlesztési terápia kerüljön alkalmazásra. Ugyancsak választ kerestünk arra, hogy a standard mozgásfejlesztési feladatsorok milyen módon és mértékben képezik le azt a tematizált diagnosztikus információkészletet, amely a terápia irányait alapvetően meghatározhatja. Arra vonatkozóan viszont, hogy a mozgásfejlesztési feladatsorok összességükben mennyire alkalmasak hatékonyan (vö.: klinikai hatékonyság) és eredményesen (vö. klinikai eredményesség) javítani a programban részt vevő gyermekek nagy- és finommotoros funkcióit, az RCT vizsgálat értékelését követően, az alkalmazott neurológiai tesztek (GMFM-66/68, GMFCS, PEDI, QUEST, MAC, GOS, stb.) és egyéb vizsgálómódszerek eredményei alapján áll módunkban választ adni.

13:30 – 14:30 SZEMÉLYRE SZABOTT TERÁPIÁK - ÚJ TERÁPIÁS LEHETŐSÉGEK II.

Új terápiás lehetőségek sclerosis multiplexben

Móser Judit, Kollár Katalin, Mellár Mónika, Rosdy Beáta

Heim Pál Gyermekkórház Neurológia, Budapest

Bevezetés: A sclerosis multiplex relapszusokkal és remissziókkal járó típusa esetén a pathomechanizmusban a gyulladás dominál. Az immunmoduláló készítmények ezt a folyamatot képesek eltérő támadásponttal, különböző hatékonysággal csökkenteni.

Megbeszélés: Jelenleg felnőtteknél tíz immunmoduláló kezelés törzskönyvezett, a gyógyszerek hazánkban is hozzáférhetőek. A már húsz éve használatos interferon készítmények és glatiramer acetat mellett több orális szer és monoclonális ellenanyag is rendelkezésre áll. Az új gyógyszerek közül a teriflunomid és a dimetil fumarat első vonalbeli készítménynek számít. A fingolimod, a natalizumab és az alemtuzumab második vonalbeli terápiák. Az utóbbi monoclonális ellenanyagok rendkívül hatékonyak, jelentősen csökkentik a relapszu-

sok gyakoriságát, de használatuk nagyobb rizikót jelent. A kezelés megválasztásánál az előnyt és a kockázatot gondosan mérlegelni kell.

A terápiás paletta bővülésével számos kérdés vetődik fel: Mikor kezdjük az immunmoduláló kezelést? Melyik szert válasszuk és milyen szempontok alapján? Hogyan állapíthatjuk meg egy terápia hatékonyságát? Mikor váltsunk másik készítményre? Mennyi ideig alkalmazzuk az immunmoduláló kezelést?

A kérdések megválaszolásához hosszabb távú klinikai tapasztalatokra és további vizsgálatokra van szükség, egyelőre nincsenek evidenciák.

Következtetés: Az új immunmoduláló terápiák ismerete azért fontos számunkra, mert indokolt esetben, off-label engedély birtokában 18 éves kor alatt is használhatóak. Jelenleg többközpontú, placebo vagy aktív kontrollos klinikai vizsgálatok folynak, hogy néhány éven belül a korszerű és hatásos gyógyszerek használatát 10 év feletti gyermekekre és serdülőkre is kiterjeszthessék.

Csecsemőkori Pompe kór – mi történt az elmúlt 2 évben

Elmont Beatrix, Németh Gyöngyi, Harmath Vera, Gárdos László
Zala Megyei Kórház, Gyermekintenzív részleg, Zalaegerszeg

Előadásom célja hogy egy ritka, kezelés nélkül progresszív, halálos kimenetelű metabolikus myopathiara ismételt felhívjam a figyelmet. Korábbi kongresszusainkon már két alkalommal bemutattuk betegünk kórtörténetét. Előadásomban az elmúlt 2 évben történetéről szeretnék tájékoztatást adni. Iza egy rövid időt Mexikóba töltött ahol mivel a vénázás nehézségeket okozott porthocath került behelyezésre. A portot sebészi úton helyezik be a bőr alá egy centrál vénába. Leggyakrabban kemoterápia során használják, de mint esetünkben is látjuk subsztitúciós kezelésnél is nagy segítséget jelent, és nem szabad félni a használatától, a gyermeknek nem okoz kellemetlenséget és gyakorlatilag fájdalommentesen történik a kezelés. A zárt rendszer maximálisan kiküszöböli a fertőzés veszélyét. Iza a rendszeres gyógyszeres kezelés mellett gyógytornára és fejlesztésre is jár. A komplex kezelés hatására jelenleg Nurmi járókeretével sajátos módon, de önállóan közlekedik. Beszéde egyre érthetőbb. Szülők szeretnének újabb gyermeket vállalni, családtervezés folyamatban. Esetünk is mutatja, hogy a korai diagnózis és a korán indított kezelés esélyt ad arra, hogy betegünk aki kezelés nélkül már valószínűleg meghalt volna, - kezeléssel a normál fejlődésű kisgyermek fejlődése felé közelítsen.

Pompe kór – Újratöltve

Merő Gabriella, Balku Enikő

Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jóna András Oktatókórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza

Andriska esetét a tavalyi kongresszuson, referáltuk ekkor volt 10 hónapos. Az enzimpótló kezelése 8 hónapos korában kezdődött. 20mg/kg Myozym-mel (alfa glukozidáz) indultunk 2 hetente, 10 hónaposan felülítve megüjt, hason fekvé hosszabb ideig kitámasztott, lábát maga alá húzta, „kutyázott”, mászási tendencia elkezdődött.

Eltelt egy év, az enzimpótló kezelést kezdetben a megkezdett majd 2015 október vége óta emelt (40mg/kg) adaggal és 2 heti majd 2016 januárjától heti gyakorisággal folytattuk. Egy alkalommal igényelt kórházi kezelést PSVT miatt, propafenon és metoprolol therápia indult tartósan. Gyógytorna foglalkozások, korai fejlesztés folyamatos. Fejlődéséről röviden néhány videofelvétellel kísért mondatban szeretnénk beszámolni.

16:00 – 17:20 ENCEPHALOPATHIÁK KÜLÖNBÖZŐ AETIOLÓGIÁVAL

Encephalopáthia – „zsák”, amibe szinte „minden” belefér?!

Kollár Katalin, Móser Judit, Mellár Mónika, Rosdy Beáta

Heim Pál Gyermekkórház, Neurológia, Budapest

Első definíciója szerint: az 'encephalopáthia' neuropatológiai fogalom. Elsősorban vérellátási vagy anyagcserezavar áll a háttérben, és jól jellemezhető eltérések vannak, gyulladással jelek nélkül. A károsodás gyakran nem sejt, hanem molekuláris szinten történik.

Klinikailag az encephalopáthia olyan állapot, amikor az agy működése átmenetileg, vagy folyamatosan, hosszabb időre károsodik.

A fennálló betegség idején legtöbbször a kognitív funkciók érintettsége a vezető tünet, melyhez lényegében bármilyen egyéb funkciózavar társulhat.

Számos oka lehet: Gyermekkorban gyakrabban anoxiás, hypoxiás állapotokban, metabolikus egyensúlyzavar kapcsán, ritkábban mérgezőségek, endokrinológiai betegségek, vagy súlyos infekcióhoz társulóan észlelhetjük, míg felnőttkorban gyakoribbak a vaszkuláris, a paraneopláziás és a szervi (máj, vese) elégtelenség talaján kialakuló kórformák. Meghatározásában gyakran keverednek a patológiai, élettani, klinikai, az utóbbi években a képalkotó (CT, MR) leírásokon alapuló definíciók.

Előadásomban megkísérlek kiemelni néhány olyan momentumot, ami általánosságban számos encephalopáthiában felismerhető. Ritka betegségek, ezért vállalkoztunk arra, hogy a Heim Pál Kórházban az elmúlt években valamilyen encephalopáthia miatt kezelés alatt álló gyermekek kórtörténetét, ellátásuk kapcsán szerzett tapasztalatainkat, az általunk is megélt buktatókat és nehézségeket ismertessük.

Primer és szekunder hiperammonémiák klinikuma, kezelése

Zsidegh Petra

Semmelweis Egyetem ÁOK I. Sz. Gyermekklinika Anyagcsere Szűrő- és Gondozó Központ, Budapest

A hiperammonémia életet veszélyeztető állapot, bármely életkorban jelentkezik is. A szérumszám ammónia emelkedés háttérben megnövekedett termelés és/vagy csökkent méregtelenítés állhat. A hepatikus ureaciklus az ammónia detoxifikáció fő útvonala, mely veleszületett encephalopáthia, toxikus metabolit akkumuláció vagy szubsztrát hiány miatt sérülhet. A hiperammonémia klinikai jelei nem specifikusak, de többnyire neurológiai tünetek. Minden ismeretlen eredetű, romló tudatzavar vagy akut encephalopáthia esetén a hiperammonémiás eredetet azonnal ki kell zárni. A hiperammonémia kizárásában történő késlekedés vagy a terápia halasztása a gyermek életét-, illetve életminőségét tekintve súlyos következményekkel járhat. A gyermekgyógyászati ellátásban a kezelés függ a háttérben álló alapbetegségtől is, de a

kritikus időszak terápiaja jól meghatározott lépések sorát jelenti. Célja az anabolizmus visszaállítás, a katabolizmus endogén fehérje lebontást elindító folyamatának ellensúlyozásával, kiegészítve az ureaciklus funkciójának helyreállítását célzó és egyéb nitrogén eltávolító farmakológiai terápiával. A diagnózis felállítása után természetesen célzott kezelésre váltunk.

Az akut hiperammonémia prognózisának javításához nélkülözhetetlen ennek a kóroknak az ismerete, a mindennapi differenciáldiagnosztikába való átültetése. Legalább ilyen fontos a hiperammonémia felismerésekor az azonnali, protokoll szerinti ellátás.

Ebben a rövid előadásban ismertetném az ammónia szint emelkedéséhez vezető primer és szekunder biokémiai mechanizmust, és a jobb prognózishoz szükséges terápiás szemléletet.

Valproát indukálta hiperammonemia előfordulása betegeink között- Eliminálásának új terápiás lehetősége: a cargininsav

Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Mellár Mónika¹, Pfliegler Anna²

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház rezidens

Bevezetés: a valproát (VPA) okozta hiperammonaemiás encephalopathia a gyógyszeres kezelése ritka szövődménye, melyet letargia, étvágytalanság, hányás, neurológiai göctünetek jelentkezése és tudatzavar jellemez.

Módszer: 5 beteg adatait elemeztük. Vizsgáltuk az előzményi adatokban anyagcserezavar tényét, a betegek mentális statusát, epilepszia formakörét, a gyógyszer bevezetési sebességét, a gyógyszer szinteket, a szérum ammónia szintjét és más metabolikus paramétereket, a kezelés időtartamát és gyógyszerkölsönhatások lehetőségét. Vizsgáltuk a rohamok számának és súlyosságának változását. Elemeztük a hiperammonia kezelését.

Eredmények: négy beteg ép intellectusú volt. Egyikük előzményében sem szerepelt anyagcserebetegség. Két beteg megelőzően több évig szövődménymentesen VPA kezelésben részesült, majd ismételt bevezetés kapcsán azonnal jelentkezett a hiperammonaemia. A vizsgált egyéb tényezőkkel nem találtunk összefüggést. Új megfigyelésként rögzítettük, hogy a rohamok a hiperammonaemia fellépte után minden betegnél súlyosbodtak és csaknem összefolytak. A VPA azonnali elhagyása mellett egy beteg cargininsav kezelésben részesült. Esetében a szérum ammónia koncentrációja 24 óra alatt normalizálódott.

Következtetés: a VPA okozta hiperammonaemiás encephalopathia ritka, súlyos szövődménye a kezelésnek. A terápia legfontosabb pillére a VPA elhagyása, de e mellett új lehetőség a cargininsav alkalmazása.

Valproát indukálta hiperammonaemia kezelése cargininsavval

Pfliegler Anna¹, Kollár Katalin², Móser Judit², Mellár Mónika², Rosdy Beáta²

¹Heim Pál Gyermekkórház, rezidens

²Heim Pál Gyermekkórház, Neurológia

Bevezetés: a valproát indukálta hiperammonaemiás encephalopathia életveszélyes állapot, mely a központi idegrendszer maradandó károsodását okozhatja.

Esetismertetés: A 10 éves fiúgyermek 1 éve észlelt személyiségváltozás, pánikrohamoknak vélt rosszulletek miatt került kivizsgálásra, melyek során zuhanásérzése volt, alsó végtagjai erőtlenné váltak, riadtá vált, kiabált, menekülő mozdulatokat tett.

Iktális EEG vizsgálat a rosszsullétek epilepsziás eredetét igazolta. Interictalisan a regisztráltum 50%-ában és az éjszakai alvás 70%-ában bifrontális amplitúdó maximumú 2,5-3 Hz-es tüske-lassú összetevők ábrázolódtak. Betegségét frontális epilepsziának tartjuk. Liquor vizsgálata, autoimmun encephalitis irányában végzett ellenanyag vizsgálatok és koponya MR felvétel eltérést nem mutatott.

A halmazott rohamokat és az interictalis EEG-t is figyelembe véve valproát parenterális telítését kezdtük, mely mellett rohamszáma átmenetileg csökkent, majd hyperammonaemiás encephalopathia lépett fel összefolyó rohamokkal, kómával. A gyógyszer prompt elhagyása, laktulóz, rifaximin és hidrálás mellett cargininsavat alkalmaztunk, ezt követően állapota gyorsan rendeződött. Carbamazepin-clobasam biterápia mellett rohamai száma és időtartama csökkent, de rohammentessé nem vált. Jelenleg lamotrigin hozzáépítése zajlik. Markáns viselkedészavara miatt pszichológiai és pszichiátriai konzultáció is történt.

Következtetés: a valproát indukálta hyperammonaemiás encephalopathia életveszélyes állapot. A cargininsav viszonylag új eszköz a hyperammonaemia kezelésére, a vér ammóniaszintjének gyors rendeződését eredményezi.

Ornitin-transzkarbamiláz-deficiencia okozta hyperammonaemiás encephalopathia

Cserhádi H.¹, Kollár K.¹, Mellár M.¹, Móser J.¹, Orbók A.¹, Rosdy B.¹, Kazinczy K.², Kiss G.² Kovács É.³, Várallyay Gy.⁴, Kiss E.⁵, Zsidedh P.⁵

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Anaest. és Intenzív osztály

³Heim Pál Gyermekkórház CT és Intervenciós Radiológia

⁴SE MR Kutató Központ

⁵SE Anyagcsere Szűrő és Diagnosztikai Központ, Budapest

Bevezetés: az ornitin-transzkarbamiláz (OTC)-hiány X-hez kötött recesszív öröklődésű enzimdefectus, mely fiúkban gyakran már újszülöttkorban fatális kimenetelű hyperammonaemiás encephalopathiát, agyoedemát okoz. Későbbi kezdetű, enyhébb esetekben epizodikusan fellépő encephalopathiás tünetek jelentkeznek: lethargia, hányás, görcsök, ataxia, viselkedészavar.

Esetismertetés: a 6 éves fiúnál kisdedkora óta számos alkalommal jelentkeztek hányással járó rövid epizódok. Felvételére most is hányások miatt került sor. 4 órán belül súlyos tudatzavara alakult ki, melynek hátterében mérhetetlenül magas ammonia szintet találtunk. A hyperammonaemia komplex, plazmapheresissel is kiegészített kezelése ellenére malignus agyoedema alakult ki. Decompressiv craniotomiát végeztettünk, melyet követően állapota fokozatosan javult. Átmenetileg PEG táplálásra is szorult. Az eseményt követően 4 hónappal saját lábán távozott. Komplex rehabilitáció mellett psychomotoros teljesítménye visszatért a korábbi szintre. Molekuláris genetikai vizsgálat az OTC génben hemizigóta patogén mutációt igazolt, mely alapján késői kezdetű (parciális) ornitin-transzkarbamiláz-hiányt diagnosztizáltunk.

Következtetés: Visszatérő hányások, tudatzavar hátterében gondolni kell hyperammonaemiás encephalopathia lehetőségére, mely urea ciklus enzimopathia következménye is lehet.

Három nap alatt tonsillitistől a craniotomiáig

Orbók A.¹, Rosdy B.¹, Kollár K.¹, Móser J.¹, Mellár M.¹, Kazinczy K.², Kiss G.², Kovács É.³, Váralyay Gy.⁴

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Anaest. és Intenzív osztály

³Heim Pál Gyermekkórház CT és Intervenciós Radiológia

⁴SE MR Kutató Központ

Bevezetés: a túl alacsony és a túl magas vércukorszint egyaránt metabolikus encephalopathiát okozhat: előbbi a neurometabolismus, utóbbi az osmotikus homeostasis felborulása révén.

Esetismertetés: a napok óta lázas, elesett kisdednél tonsillitist diagnosztizáltak és antibiotikus kezelést indítottak. Két nappal később otthonában a mentőegység eszméletlen állapotban (GCS 1-1-1) találta. Mérhetetlenül magas hyperglycaemia, extrém metabolikus acidosis igazolódott. Akut koponya CT pansinusitist, kétoldali otitist és közepes fokú agyoedemát mutatott. Folyadék, kálium, insulin pótlás és antibiotikus kezelés mellett alkalmazott osmotherápia ellenére állapota romlott. Két nap után a pupillák fénymervévé váltak. Kontroll CT változatlan oedemát jelzett, koponya MR kiterjedt hypoxias agykérgi és kisagyi károsodást valamint a nucleus caudatusok és hippocampusok ischaemiáját írta le és kezdődő tonsillaris beékelődést mutatott. Sürgősséggel a kisagyi tonsillák resectiója és decompressív craniotomia történt. Légzéstámogatása fokozatosan megszüntethető volt. Insulinpumpát kapott, átmenetileg PEG-en táplálták. Komplex rehabilitáció mellett nyolc hónappal a történést követően önállóan járóképes, szalad, több szavas ragozott mondatokban beszél. Cranioplastica megtörtént.

Következtetés: A hyperglycaemiás encephalopathia a metabolikus encephalopathiák egyik formája, amely ha nem kerül időben felismerésre, súlyos szövődményekhez vezethet. A bemutatott eset a súlyos és elhúzódó metabolikus encephalopathia és agyoedema utáni idegrendszeri regeneráció rendkívüli példája.

Súlyos metabolikus acidózis kezelése kapcsán kialakuló bilaterális pallidális és agytrzszi lokalizációjú osmotikus demyelinisatiós szindróma

Rosdy B.¹, Kollár K.¹, Móser J.¹, Mellár M.¹, Kazinczy K.², Kiss G.², Kovács É.³, Rudas G.⁴

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Anaest. és Intenzív osztály

³Heim Pál Gyermekkórház CT és Intervenciós Radiológia

⁴SE MR Kutató Központ

Bevezetés: a szerum ozmolaritás gyors változásához az agy nem tud gyorsan adaptálódni és u.n. osmotikus demyelinisatiós szindróma alakulhat ki, mely lehet pontin és extrapontin lokalizációjú

Esetismertetés: 4 éves megelőzően egészséges leánynak felvétele előtt 3 nappal kezdődött lázas vírusfertőzése, amely kapcsán több alkalommal hányt. Felvétele napján status asthmaticus is kialakult, mely a bronchodilatator kezelésre nem jól reagált. Felvételekor súlyos metabolikus acidózist észleltünk (pH: 7,02), normoglycaemia és normál lactat koncentráció mellett. Intenzív osztályra került, ahol folyadékterápia mellett az acidózis korrekciójához bikarbonát adására is kényszerültek. A szérum nátrium koncentrációja 48 óra múlva egy alkalommal 152 mmol/l-re emelkedett. Hypnoid tudatzavara mélyült,

gépi lélegeztetésre szorult. Ápolása 2. napján focalis epilepsziás rohamai léptek fel, melyek antiepileptikum adása mellett nem ismétlődtek. Koponya CT, majd MRI vizsgálata kétoldali szimmetrikus globus pallidus érintettséget mutatott az MRI e mellett agytörzsi jelzavart is ábrázolt. A sedatio csökkentésekor tetraparesis alakult ki, fájdalmas dystoniás spasmusokkal és vegetatív viharokkal.

Intoxicatiót, veleszületett anyagcserezavart kizártuk.

Következtetés: súlyos metabolikus acidózis, lassú korrekciója kapcsán is jelentkezhet ritka esetben, más betegségek társulásával ozmotikus demyelinisatio szindróma

Central pontin myelololysis: akut limphoid leukaemia kezelése kapcsán fellépő ritka szövödmény

Solymár N.¹, Kollár K.¹, Rosdy B.¹, Móser J.¹, Mellár M.¹, Péter Gy.², Varga E.³

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Onkohaematológiai osztály

³SE MR Kutató Központ

Bevezetés: a centrális pons myelinolysis toxicus-metabolicus eredetű demyelinisatio kórkép. Jellegzetes radiológiai képpel jár, a fellépő neurológiai deficittünetek súlyosak, ellátása a diagnózis lehető legkorábbi felállításán, a reverzibilis kórok rendezésén és tüneti terápián alapul. Leggyakoribb patomechanizmusként az ionháztartászavar (hyponatraemia) gyors korrekciójakor fellépő myelin károsodást tartják számon.

Esetismertetés: az alacsony malignitású, precursor B sejt acut limphoid leukaemiával diagnosztizált 5 éves gyermeknél, protokoll szerint indult indukciós kezelés 25. napján vertigo, diplopia lépett fel. Statusában verticalis, rotatoros nystagmust, skandáló beszédet, dysarthriát, négyvégtagi hypotoniát, mindkét oldali felső végtagi ataxiát és kifejezett törzsataxiát észleltünk. A koponya MRI T2 szekvencián a pons ventralis és középső részén jellegzetesen szimmetrikus, demarkált szélű hyperinténitást írt le. A gyermek állapota tovább romlott, jobb túlsúlyú tetraparesis, bulbaris paralysis és hypnoid tudatzavar alakult ki, kemoterápiáját felfüggesztették. Nagy dózisu MG kezelésben részesült. Extrapontin manifesztáció az MRI kontrollok alkalmával nem igazolódott. A későbbiek során neurológiailag lassú, de folyamatos javulás indult meg. Tartósan jó klinikai állapota alapján 1 hónappal az első göctünet megjelenését követően kemoterápiáját folytatni tudták.

Következtetés: kevésbé ismert, hogy citosztatikumok alkalmazásakor is felléphet ritka szövödményként central pontin myelololysis

Hashimoto encephalopathia egy esetünk kapcsán

Mellár M.¹, Kollár K.¹, Móser J.¹, Rosdy B.¹

¹Heim Pál Gyermekkórház, Neurológiai Osztály

Bevezetés: A Hashimoto encephalopathia acutan jelentkező vagy hullámzó lefolyással krónikusan zajló jellegzetes klinikai tünetegyüttes. Neurológiai göctünetek, epilepsziás rohamok, pszichiátriai tünetek, kognitív hanyatlás mellett a thyreoidea-peroxidáz elleni antitest és/vagy thyreoglobulin elleni antitest szint emelkedésével jár. A diagnózist erősíti, hogy a tünetek jól reagálnak steroid adására.

Esetbemutató: Előadásunkban egy 14 éves serdülő lány esetét szeretnénk ismertetni, akinél hurutos állapot mellett acutan jelentkeztek neurológiai góctünetek. Ezt követően epilepsziás rohamra zajlott, amit elhúzódo tudatzavar és lázas állapot követett. Mindezek alapján elsősorban virális encephalitis lehetősége merült fel. Állapotának átmeneti javulását követően azonban alig egy hét elteltével, ismételten jelentkeztek myoclonusok, és elhúzódo tudatzavarral kísért epilepsziás rohamok, amelyek felvetették egyéb etiológiai tényező lehetőségét is. Emiatt szélesebb körű kivizsgálást indítottunk, aminek eredményeként a jelentősen emelkedett anti-TPO szint alapján Hashimoto encephalopathiát diagnosztizáltunk. Nagy dózisú parenterális steroid adása mellett a gyermek állapota gyorsan javult, a per os folytatott kezelés mellett hosszan tünet és panaszmentes volt. A steroid elhagyása azonban a tünetek kiújulása miatt sikertelennek bizonyult, így jelenleg a megjelenő steroid mellékhatások miatt azathioprin terápia bevezetése folyik.

Következtetés: A Hashimoto encephalopathia súlyos, de többnyire jól kezelhető, és így kedvező kimenetelű kórforma. Az ismeretlen etiológiájú encephalopathiák esetén differenciál diagnosztikai gondolkodásunkban ennek is szerepelnie kell.

Súlyos szénmonoxid mérgezés kapcsán fellépő hypoxias encephalopathia

Móser J.¹, Rosdy B.¹, Kollár K.¹, Mellár M.¹, Kiss G.², Várallyay Gy.³

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Intenzív Terápiás Osztály

³SE- MR Kutatóközpont

Bevezetés: A szénmonoxid mérgezés igen gyakori a gyermek-toxicológiai gyakorlatban. Legtöbbször enyhe, oxigén mellett hamar szűnő panaszokkal jár. Súlyos esetben komoly, akár maradandó neurológiai deficittünetekkel gyógyul, de halálhoz is vezethet.

Esetismertetés: 10 éves fiúgyermek esetét ismertetjük, aki otthonában fürdés közben szenvedett súlyos CO mérgezést. Szülők resuscitálták a mentők kiérkezése előtt. Mentőben extrém magas- 50%-t meghaladó carboxyhaemoglobin szintet mértek a gyermek vérében. Intenzív osztályon hypotermiát észleltek. Súlyos metabolikus acidózist korrigáltak. Ébredéskor nagyfokú pszichomotoros nyugtalanság mellett dezorientált volt, majd egyre agitáltabbá, kritikátlanná vált, per os semmit sem fogadott el. Nagy dózisú parenterális haloperidol, clonazepam, nasogastrikus szondatáplálás mellett állapota csak lassan rendeződött. A harmadik héttől lehetett figyelmét rövid időre felkelteni, ekkortól vált per os táplálhatóvá. Komoly memóriazavara fokozatosan rendeződött.

Első koponya MR súlyos szinte az egész cortexet és cerebellumot érintő hypoxias eltérést írt le, az EEG ennek megfelelően corticalis funkciózavar jeleként kifejezetten meglapult háttértevékenységet mutatott. Kontroll MR 4 héttel a balesetet követően már mutatta a CO mérgezésre jellemzőnek tartott törzsdüci érintettséget is.

Eredmények: Esetünkben a CO mérgezés következtében kialakult és a feltehetőleg szív-megállás által súlyosbított hypoxia együttesen játszott szerepet a súlyos encephalopathia kialakulásában.

Infekcióhoz társuló encephalopáthia

Kollár K.¹, Rosdy B.¹, Móser J.¹, Mellár M.¹, Lőrincz M.², Gombos E.², Várallyay Gy.³

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia

²Heim Pál Gyermekkórház Gastroenterológiai Osztály

³SE- MR Kutatóközpont

Bevezetés: A különböző eredetű encephalopáthiák közül leggyakoribb az infekciókhoz társuló forma (sepsis associated encephalopathy - SAE). Megjelenése változatos, súlyossága az átmeneti reverzibilis formától a fatális kimenetelig terjedhet.

Esetimertetés: 16 éves, perinatalisan sérült, tetraparesissel élő, monoterápiával egyensúlyban tartható tüneti epilepszia miatt kezelés alatt álló gyermek esetét ismertetjük. Kísdedkorában három alkalommal váltott oldali stroke like epizódja zajlott, melyek háttérben genetikai betegséget igazolni nem tudtunk. Több mint 10 éve állapota stabil.

Akut lázas betegség kapcsán fellépő epilepsziás rohamát követően került Gastroenterológiai Osztályunkra. Görcse az első napon még két alkalommal ismétlődött. Ápolása második napján állapota betegségének és alap státuszának megfelelő volt. Ápolása harmadik napjától jelentkezett fluktuáló, majd egyre mélyülő hypnoid tudatzavara. EEG-felvételein kifejezett, ismételt vizsgálatok kapcsán egyre súlyosabb diffúz corticalis funkciózavar képét láttuk. Laborparamétereiből magas CRP (280 mg/l) és gyorsult süllýedés (75mm/ó) érték emelhető ki. Lumbal punkció neuroinfekciót nem igazolt. A képalkotó vizsgálatok akut eltérést nem mutattak. A sepsist pneumonia okozta, amelynek javulásával egyidőben akut neurológiai tünetei megszűntek, és az EEG-háttéraktivitása is visszatért a betegségét megelőző szintre. **Megbeszélés:** A neuroinfekcióval nem társuló súlyos fertőzésekben jelentkező különböző súlyosságú tudatzavar encephalopáthiára utal. A folyamat az esetek legnagyobb részében reverzibilis. Felismerésében a követéses EEG vizsgálatoknak van a legnagyobb szerepe.

2016. április 15. péntek

9:00 – 10:30 EPILEPSZIA

A csecsemőkori szimptomás epilepszia kórélettani hátteréről

Katona Ferenc

Szent Margit Kórház, Fejlesztésneurológia, Budapest

A korai csecsemőkori epilepszia kialakulásában az agyi oxigén ellátás zavara, illetve az agyi fejlődés rendellenessége kiemelt szerepet játszik. Tekintettel a még csak folyamatban lévő agyszerkezeti fejlődésre, a kialakulóban lévő összekötő pályák állapotára, az epilepsziás bioelektromos vezetés ebből eredő specialitásaira, a rohamtípusok és az életkor különleges kapcsolatban vannak. E mellett a rohamok, egy még fejletlen limbikus rendszert érintenek, beleértve a hippocampust és környékét. Nem tudni milyen érzelmi hatás keletkezhet, és hogyan érvényesülhet a kialakulóban lévő memóriában. Csupán a szülőktől kapott információk összehasonlítható adataiból van erről felvilágosításunk. Kétségtelen, hogy a korai életkorban érvényesülő epilepsziás rohamok a jól ismert értelmi problémák mellett a csecsemő belső érzelmi világát is befolyásolhatják. Ugyancsak kérdéses milyen hatást fejtenek ki az ebben a korai életkorban alkalmazott hatékony gyógyszerek.

Besorolható-e az újszülött- fiatal csecsemőkori epilepsia? Ha igen miért nem!

Berényi Marianne

Szent Margit Kórház, Fejlesztésneurológia, Budapest

Epilepsia-val foglalkozó szakemberek általános igénye az észlelt állapot osztályozása, szindrómá-ba sorolása. A nemzetközi osztályozás figyelembe veszi mind a semiológiai, mind a fenomenológiai, mind az elektrogenetikai jellegzetességeket, megkülönböztet bizonyos korcsoportokat melyekben egyes epilepsia-fajták előfordulása jellemző. Növekszik azoknak az epilepsia-knak a száma is melyek hátterében sikerül génhez kötött eltérést kimutatni. Egyes epilepsia fajták bizonyos gyógyszerekre jobban reagálnak, más esetben u.annak a gyógyszernek inkább görcs provokáló jellege van. Mind a klinikai manifesztációnak, mind az agyi elektromos aktivitásnak gyermekben, felnőttben viszonylag stabil jelei vannak. Mindezzel szemben az újszülöttkori, ill. fiatal csecsemőkori epilepsziát rendkívüli változatosság, egyik „epilepsia-szindrómá”-ból a másikba való alkalmanként néhány hét alatt történő átmenet jellemez. Különös csodálkozni való ezen nincs, hiszen az agy ontogenesise, synaptogenesise, myelinisatioja ebben az időszakban zajlik, de még azoknak a fehérjéknek a hatása is mint amilyen pl. a GABA is változik. (ebben a korai időszakban excitatoricus hatású!). A pályák kereszteződése miatt várt lateralisatio sem érvényesül, gyakran tapasztalunk jelentős morfológiai eltérés és féloldali paroxysmalis aktivitás mellett ipsilateralis klinikumot. Az előadás ezeket, a kizárólag erre az életkorra jellemző klinikai, elektromos és morfológiai sajátosságokból mutat be eseteket.

Epileptológiai kivizsgálás során felismert ritmuszavarok

Siegler Zsuzsa¹, Csüllög Zsuzsa², Gyorsok Zsuzsa¹, Liptai Zoltán³, Pap Zsolt¹, Gyömörei Beáta¹

¹MRE Bethesda Gyermekkörház, Budapest

²Jósa András Kórház, Nyíregyháza

³Szt. László Kórház, Budapest

Az epilepsziás rohamok során fellépő bradycardia és asystole viszonylag ismert jelenségek, esetleges SUDEP-ben játszott szerepük miatt sokat tanulmányozták őket. Elsősorban complex partialis rohamokban fordulnak elő, ha az epilepsziás aktivitás a bal temporalis vagy insularis régióra terjed. Elsősorban akkor kell gondolni rá, ha az atóniával kísért eszméletvesztés nem része a beteg epilepszia szindrómájának. Jellegzetes, hogy a bradycardia fokozatosan vezet asystoliához. Ictalis asystolia esetét 16 éves epilepsziás beteg EKG-val kiegészített video-EEG felvételén mutatjuk be.

Nagyobb kihívást jelent a neurológus számára, ha a sokszor sérülésekkel is járó összeesések vagy epilepsziára nem típusos paroxysmalis jelenségek hátterét kell tisztázni. Gondolni kell cardialis eredetre, ha a rosszullet alatt nem tachycardia, hanem bradycardia jelentkezik ill. az asytolia hirtelen lép fel. Fel kell merülnön a cardialis eredet lehetősége akkor is, ha az epilepsziás rohamnak gondolt jelenségek nem reagálnak anticonvulsivumokra. Az ideális diagnosztikus eszköz a video-EEG monitorizálás EKG elektródával kiegészítve. 17 éves betegünknel ezzel azonnal tisztázni lehetett az addig bizonytalan diagnózist.

Harmadik bemutatandó betegünk fürdési epilepsziás, akinél a rohamok során a jellegzetesnek tartott centralis apnoe-t és agyi hypoxiát asystolia követte.

Fontosnak tartjuk, hogy differenciáldiagnosztikai bizonytalanság esetén gondoljunk cardialis eredetre vagy kísérőtűnetre is, mert a diagnosis késése akár fatalis kimenetelhez is vezethet.

Hot water epilepsy differenciál diagnosztikája video-EEG monitorizálással. Esetismertetés

Gyorsok Zsuzsanna, Siegler Zsuzsa, Pap Zsolt, Ambrus Bence, Fogarasi András

MRE Bethesda Gyermekkörház, Neurológia, Budapest

Az 5,5 hónapos csecsemőt egy hónapja fürdetés közben észlelt perioralis cyanosis, apnoek, tónustalanság miatt vizsgáltuk. Felvétele napján a szokásosnál melegebb vízben fürdették, apnoe, tónusvesztés alakult ki.

Bathing epilepsy illetve hot water epilepsy elkülönítése céljából video-EEG által kontrollált provokációs vizsgálatot végeztünk, mely során langyos vízben roham nem jelentkezett, EEG eltérés nem volt. Meleg vízben történt fürdés során perioralis cyanosissal, tónusvesztéssel induló, apnoeval járó roham zajlott, az EEG-n jobb temporalisan induló, a jobb féltekét bevonó rohamminta kíséretében. EKG eltérés nem volt.

A provokációs video-EEG vizsgálatl a felmerült hot water epilepsy gyanúját megerősítettük.

A reflex epilepsziák ezen két formája közt a differenciál diagnosztikai vizsgálat elvégzését prognosztikai szempontból tartottuk fontosnak.

Tapasztaltaink a felbamate kezeléssel

György Ilona

Debreceni Egyetem, Gyermekgyógyászati Intézet

Az epilepsziás gyermekek rohammal összefüggő sérülését leggyakrabban a tónusvesztéssel járó drop attackok okozzák. Lennox-Gastaut szindrómában ezek 25-56 %-ban jelentkeznek. A fejsérülések kivédésére korábban csak bukósiskák viselését javasolhattuk. A gyógyszerrezisztencia miatt számos gyermeknél callosotomiára került sor. 1993-ban jelent meg először egy hatásos szer, a felbamate. Az európai kipróbálásban klinikánk is részt vett. A study-t hirtelen leállították súlyos, halálos mellékhatások miatt. A gyógyszer azonban elsőként védte ki a drop attackokat, ezért szigorú követelmények mellett használatát ismét engedélyezték. Klinikánkon 22 gyermeket kezelünk illetve kezeltünk a szerrel. Egy alkalommal észleltünk -szerencsés kimenetelű – csontvelő toxicitást. Beszámolunk a laboratóriumi ellenőrzésben követett gyakorlatunkról. Több éves kezelés után egyes esetekben tolerancia kialakulását láttuk, melyet „drog holiday” alkalmazásával hidaltunk át. Kombinációban a rufinamid additív hatását észleltük. Tapasztalatunk szerint a felbamate megfelelő indikációban szoros ellenőrzés mellett kiválóantiepileptikum.

A Dravet szindróma ma ismert genetikai háttere

Szabó Nóra, Jerney Judit, Kassay Mária, Altmann Anna

Gyermek Epilepszia Centrum, Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak, Budai Gyermekkórház

A Dravet szindróma etiológiája az esetek mintegy 80%-ban ismert. A betegek és családtagjaik vizsgálata során túlnyomórészt az SCN1A génben találtak genetikai eltéréseket, PCDH19 mutációkat a nők kis százalékában, a GABARG2 és az SCN1B génekben pedig ritka mutációkat azonosítottak. A különböző SCN1A mutációk száma már a 700-at is meghaladja és ez a rendkívül heterogén genotípus variancia jelentősen megnehezíti az fenotípus meghatározást. Ugyan ez idáig nem állapítottak meg egyértelmű geno-fenotípus összefüggést, bizonyos megfigyelések segítik a prognózisbecslést és a klinikus munkáját. Előadásunkban a Gyermek Epilepszia Centrumban gondozott betegeink genetikai eredményeit kívánjuk bemutatni a klinikai tüneteik függvényében, valamint ismertetni kívánjuk az ILAE SCN1A géntesztre vonatkozó aktuális javaslatát.

11:45 – 12:45 SZEMÉLYRE SZABOTT TERÁPIÁK III.

Új lehetőségek retinoblastoma kezelésében Magyarországon

Csóka Monika¹, Bánusz Rita¹, Szabó Sándor¹, Maka Erika², Szikora István³

¹Semmelweis Egyetem II.sz Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

²Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinika, Budapest

³Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest

A retinoblastoma a leggyakoribb gyermekkori intraocularis malignus daganat. Az esetek 2/3-ában a betegség 2 éves kor előtt jelentkezik. Hereditár formája mögött a Rb1 gén mutációja áll, mely az első felfedezett tumorszuppresszor gén is egyben. A ritka daganatok közé tartozik (incidencia: 1/15 ezer élveszülés), a mai napig nagy diagnosztikus és terápiás kihívást is

jelent. Kezelés célja a beteg életének megmentése és lehetőség szerint jó visus megtartása. A kezelés korábban lokális szemészeti ellátás, kemothérapie és irradiáció kombinációja volt. Az elmúlt 25 évben Magyarországon kezelt 135 retinoblastomás gyermek adatait elemezve, a kezelési trendek jelentősen megváltoztak. A hazai adatokat összehasonlítottuk a nemzetközi adatokkal.

A vizsgált időszakban során a retinoblastomás betegek ellátását sikerült mind szemészeti, mind gyermekonkológiai szempontból centralizálni. Ennek hatására a kemothépiás kezelés, a szemészeti ellátás egységessé vált. Az elmúlt 2 évtizedben a jelentős hosszútávú mellékhatásokkal (növekedési zavar, második malignitás) járó sugárkezelés fokozatosan eltűnt, ezzel szemben korszerűbb szemészeti lokális kezelések (cryoterápia, lézer fotokoaguláció, thermoterápia) kerültek előtérbe. Az enucleatiók száma jelentősen csökkent (az utóbbi 12 évben 15,8%-al).

Számos országban jelentősen csökkentette az enucleatiók számát a szelektív katéteres kemothérapie (intraarteriális), mely 2015-ben került bevezetésre Magyarországon intervencióos radiológiai, szemészeti és gyermekonkológiai együttműködés keretében. A kezelést követően enyhe szemészeti mellékhatásokat észleltünk, a lokálisan beadott kemothérapie szisztémás mellékhatást nem okozott. Eddig két, korábban többször kezelt retinoblastomás gyermeknél összesen 6 alkalommal történt intraarteriális kemothérapie, mely rendkívül jó thérapiás választ mutatott. A jövőben –akár primer kezelésként is alkalmazott- intraarteriális kemothérapie tovább csökkentheti az enucleatiók számát.

A konduktív nevelés mérhető hatékonysága

Balogh Erzsébet

Pető Intézet, Budapest

A konduktív nevelés (KN vagy Pető módszer holisztikus, alternatív pedagógiai rehabilitációs eljárás, amelynek egyes cerebrális parézis (CP) képekben és Parkinson kórban leghatásosabb facilitációs eszköze a ritmikus intendálás. Nem igazán lehet hagyományosan képzett orvos fejvel jól érteni azt a Pető-Hári okfejtést, hogy nem mozdulatokat, gyakorlatokat kell (hiányoznak az feltételei), hanem motivált feladatokat, célokat és az ezekre való igényt érdemes tanítani. Ezt pedig nem más, mint az intenció tanítása. Csak a legutóbbi évtizedekben kerülhetett arra sor, hogy a figyelem, motiváció, intenció és koordináció alatti agyi jelenségeket valamelyest összefüggésbe hozhassuk (fMRI, BOLD, PET). Most azt lehet tudni, hogy a figyelem, motiváció és intenció (jelen esetben a mozgás szándéka) időben el nem választhatóan prefrontális aktivitásnövekedést (O₂, glukóz felhasználás)és egyidejű cerebelláris aktivitásfokozódást okoz. 64 vegyes CP-s gyermekeken, Münchenben végeztünk egy tanulmányt a kéz koordináció, a nyelvi fejlődés, és az önállítási funkciók változásának megítélésére. Az evidence based medicine kritériumainak távolról sem megfelelő munka azt mutatta, hogy a kéz koordinatív funkciói – jelen esetben az erőifejtési szinergia és a célmozgások – KN alatt a kiinduláshoz képest 20-25%-kal javultak – szemben a gyógypedagógiai csoporttal. Nem változtak a kéz elemi funkciói, pl. a szorító erő. A preferált és nem preferált kezek összehasonlítása szignifikancia számításokkal történt. Az ADL kompetencia – ami az önállítást is magában foglalja – javult, a kontrolloknál nem. A nyelvi fejlődést nem lehetett egyértelműen megítélni, mert mozaikos volt (egyéként a munkát németül beszélő magyar konduktorok végezték). A KN biztosan nem befolyásolja az izomtónust, izomerőt, de rövid alkalmazással is biztosan befolyásolja a mozgáskoordinációt és javítja az önállítási teljesítményeket.

14:00 – 14:30 NIEMANN-PICK BETEGSÉG NEUROPSZICHIÁTRIAI ÉS SZEMÉSZETI VONATKOZÁSAI

A Niemann-Pick szindróma C típusának neuropszichiátriai vonatkozásai

Nagy Péter

Vadaskert Kórház és Szakambulancia, Budapest

Bevezetés: A Niemann-Pick szindróma C típusa (NP-C) egy autoszomális recesszív, ritka neurodegeneratív betegség, ahol a klinikai képet különböző életkorokban különböző tünetcsoportok uralják. Mivel 100 000 születésre 1-nél is kevesebb eset jut, a tüneteket egyik életkorban sem ismerik fel könnyen a klinikusok.

Kérdésfelvetés: Az előadás anyagának összeállítása során az NP-C szakirodalmának neuropszichiátriai szempontból lényeges részét tekintettem át annak érdekében, hogy a témára vonatkozó legfrissebb információkat prezentálhassam a kórkép releváns megjelenési formáiról és jellegzetességeiről.

Módszer: Keresés irodalmi adatbázisokban.

Összefoglalás: A rendelkezésre álló irodalmi adatok alapján az NP-C mintegy 30%-ban pszichiátriai tünetekkel, kb. 50%-ban markáns neurológiai jelenségekkel, és a legtöbb esetben (>80%) pedig a klinikus figyelmét könnyen elkerülő, bizonytalanul besorolható motoros ügyetlenség, tekintésbénulás, ataxia és tanulási zavarok jellemzőek. Az NP-C kóroki szerepére elsősorban a szomatikus, neurológiai és pszichiátriai tünetek atípusos megjelenése, együttlállása és lefutása, ill. az egyébként eredményesen kezelhető neuropszichiátriai tünetek terápiareszisztenciája esetén kell gondolni.

15:00 – 16:00 IDEGSEBÉSZET

Diffúziós tenzor képalkotás és probabilisztikus tractographia alkalmazása az idegsebészetben

Halász László¹, Nagy Gábor¹, Entz László¹, Kis Dávid², Vajda János¹, Eröss Loránd¹

¹Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest

²Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Szeged

Bevezetés: A modern MR-képalkotó technikák, a konvencionális eljárásokkal szemben, új diagnosztikus és műtéttechnikai lehetőségeket nyújthatnak az elokvens területi tumorok, az epilepsziasebészeti beavatkozások, valamint a mély agyi stimuláció terén.

Módszer: Jelen klinikai gyakorlatban 32 irányú DTI (2x2x2 mm-es voxelméret) és natív T1 szekvenciákat (1x1x1 mm-es voxelméret) alkalmazunk az adatfeldolgozás során. A T1 szekvenciák valószínűségi algoritmusok alapján automatikusan generált, individuálisan illesztett corticalis és subcorticalis régiókra oszthatók (Freesurfer), amelyek probabilisztikus rostkövetési eljárásoknál (FMRIB Software Library) kiterjedt kapcsolatrendszerek vizualizációjában használhatók. A vizsgált területek között ábrázolt konnektivitási térképek intraoperatív körülmények között elektrofiziológiailag is igazolható fehérállományi útvonalak és konvencionális MR-technikákkal homogén struktúrákként ábrázolódó subcorticalis magok funkcionális felosztását teszik lehetővé.

Eredmények: Az elmúlt években sikerrel határoztuk meg elokvens régiók kapcsolatrendsze-reit. A módszer alkalmazása a tumorsebészetben és az epilepsziasebészetben a hagyomán-yos technikákkal tervezhető műtétekkel szemben kiterjedt rezekciós határok megállapítását tette lehetővé, emellett a mély agyi stimuláció terén pontos célpont meghatározást kínált.

Következtések: A DTI képalkotás és a probabilisztikus rostkövetési eljárások alkalmazása a preoperatív tervezésben, valamint intraoperatíván neuronavigáció és elektrofiziológiai diag-nosztikával kiegészítve új utakat nyithat az idegsebészeti beavatkozásokban.

KTIA_NAP_13-1-2013-0001

Gyermekkori supratentorialis axialis infiltratív gliomák eltávolítása konnektivitás alapú szegmentáció segítségével

Nagy Gábor, Halász László, Kordás Mariann, Erőss Loránd, Vajda János

Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest

Bevezetés: Basalis ganglionok, agytörzs infiltratív tumorainak eltávolítása a hagyományos MR-alapú preoperatív képalkotó vizsgálatok segítségével az anatómia struktúrák, valamint a tumor határainak vizualizálása híján kockázatos. A radikálisabb, biztonságos resectioban a mély agyi magvak neuronavigációval integrált diffúziós tenzor képalkotás alapú szegmen-tációja segíthet. Előadásunkban az így szerzett kezdeti tapasztalatainkat mutatjuk be.

Módszer: 6 éves fiúgyermek jobb oldali, a törzsdúcokat, a mesencephalont és a ponst infil-tráló, térfoglaló tumorának első műtétjéhez a tervet hagyományos preoperatív MR felvételek és a corticospinalis pálya determinisztikus tractographia alapján történt ábrázolása mellett állítottuk fel, majd jobb frontalis craniotomiából kíséreltük meg a tumoreltávolítást. A máso-dik műtétet a thalamusmagok, valamint a tumor és közvetlen környezetének konnektivitás alapú szegmentációját követően, intraoperatív navigációs rendszer segítségével végeztük jobb frontalis reocraniotomiából. 8 éves kislány jobb oldali térfoglaló thalamus tumorának műtétjét a thalamus szegmentáció eredményét a fenti navigációs rendszerbe integrálva végeztük, jobb parietalis craniotomiából.

Eredmények: A 6 éves fiúgyermek első, hagyományos módon végzett műtétjével egy limi-tált resectiot sikerült elérni, a térszűkület érdemileg nem változott (szövevettan: pilocytás ast-rocycytoma). A második, új módszerrel végzett műtét segítségével lényegesen jobb resectiot tudtunk elérni maximális biztonság mellett, postoperatív neurológiai károsodás nélkül. A szegmentáció egyértelműen igazolta, hogy a daganat az elülső thalamusból eredt, a thala-must dorso-lateral felé dislocalta, ezért a tumor supratentorialis komponensét radikálisan el tudtuk távolítani. A 8 éves lánygyermek tumora a hátsó thalamusból eredt. Probabilisztikus tractographiát felhasználva azonosítani tudtuk a tumor dorso-medialis felét, mely konnekti-vitással nem rendelkezett, ezt biztonsággal tudtuk rezekálni postoperatív neurológiai deficit nélkül (szövevettan: glioblastoma multiforme).

Következtések: A diffúziós tenzor képalkotás és a probabilisztikus rostkövetési eljárások neuronavigációval integrálva a supratentorialis axialis infiltratív agydaganatok radikálisabb, biztonságos eltávolítását teszi lehetővé.

Akut shunt-működészavar diagnosztikai nehézségei egy beteg kapcsán

Mencser Zoltán¹, Kopniczky Zsolt¹, Kis Dávid¹, Bereg Edit², Barzó Pál¹

¹SZTE Idegsebészeti Klinika, Szeged,

²SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

Bevezetés: A shunt vezetési zavar gyors felismerése rendkívül fontos: a beteg panaszköre, tünetei, képkalkító vizsgálatok, szemészeti vizsgálat és a shunt szelepének direkt mechanikus tesztelése lehetnek segítségünkre. A jelenlegi ismertetésben a non-invazív diagnosztikus eszközök korlátaira szerethénk felhívni a figyelmet egy 10 éves, hydrocephalus miatt krónikusan kezelt gyermek kapcsán.

Esetbemutató: Öt hónapos kora óta shunttel élő 10 éves kislány az elmúlt 3 évben összesen 9 alkalommal került klinikai felvételre shunt vezetési zavar gyanúja miatt. Ebből 5 alkalommal shunt revíziót kellett végezni. Három revíziót intraoperatív koponyaúri nyomásmérés is megelőzött, ezen esetek tapasztalatait mutatjuk be.

Klinikai adatok: A vezető panasz mindháromszor az erős fejfájás volt. Minden alkalommal hányinger, hányás is jelentkezett kifejezett irritáltsággal. Tudatzavar egyik alkalommal sem volt, a GCS érték mindig 15 volt. A szemészeti, szemfenéki vizsgálat egyetlen alkalommal sem talált pangást vagy intracranialis nyomásfokozódásra utaló más eltérést. A képkalkító vizsgálatok a kamrák méretében változást nem mutattak. Rtg vizsgálatok szakadást vagy megtörtötést nem igazoltak. A szelep pumpálhatósága megtartott volt. A műtétek során elvégzett intracranialis nyomásmérés viszont mindhárom alkalommal kritikusan magas értéket igazolt, a mért érték 40-50 Hgmm között ingadozott.

Megbeszélés: A non-invazív vizsgálatok és a klinikai állapot esetünkben nem voltak képesek egyértelműen igazolni a shunt vezetési zavarát. A klinikai tünetek közül az irritabilitás, hányinger/hányás és a fejfájás bizonyult legmegbízhatóbb jelnek. Kiemelendő, hogy eszméletzavar nem volt. A szelep rezervoárjának pumpálhatósága és a képkalkító vizsgálatok negativitása kifejezetten félrevezető volt.

Az irodalmi adatok szerint shunt vezetési zavarának legerősebb előrejelző tünetei:

1. Irritabilitás, előemelkedő kutacs (csecsemő)
2. Irritabilitás, hányinger, hányás, fejfájás (zárt kutacsnál)

Irritabilitás, hányinger/hányás és fejfájás nélkül a shunt vezetési zavar valószínűsége csak 6,5%. A leggyakoribb elkülönítendő kórképek: gastroenteritis, otitis, felső légúti infekció, migraine. A tudatzavarnak, kifejezett aluszékonyságnak csak 20% a sensitivitása, bár közel 99%-os a specificitása. Shunt pumpálhatósága nem megbízható paraméter, önmagában nem zárja ki a shunt működési zavarát.

A modern képkalkító eljárások szerepe a gyerek- és fiatal felnőttkori agytörzsi dagana- tok műtéti kezelésében – az SZTE ÁOK Idegsebészeti Klinika tapasztalatai

Máté Adrienn^{1,2}, Kis Dávid¹, Barzó Pál¹

¹SZTE SzAKK Idegsebészeti Klinika, Szeged

²SZTE SzAKK Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

Az agytörzsi gliómák kezelése a mai napig kihívást jelent. A műtéti eltávolítás magas morbiditási és mortalitási kockázattal jár, ezért legtöbbször inoperabilisnek tekintjük és legfeljebb szövettani mintavétel, majd onkológiai kezelés (sugarterápia, kemoterápia) történik. A műtéti eltávolítás a várható túlélést jelentősen javítja. Modern MRI vizsgálatok (mint pl.

rostkövetés – traktográfia) segíthetnek az agytörzsi pályák feltérképezésében és a műtéti kockázat csökkentésében. Klinikánkon 2010 óta használjuk ezt a vizsgáloeljárást a várható rizikó megbecslésére.

Klinikánkon 2010-2015 közötti időszakban összesen 26 agytörzsi daganatban szenvedő beteget vizsgáltuk (n=14 <18 év, n=12 >18 év – átlag életkor 23,5 év). A konvencionális MRI vizsgálatokon túl minden esetben elvégeztük a rostkövetéses vizsgálatot: a corticospinalis, frontopontin, spinothalamicus, lemniscus medialis pályákat, a superior cerebellaris pedunculust és a formatio reticularist azonosítottuk.

A rostkövetéses vizsgálat alapján el tudtuk különíteni az infiltratív inoperábilis betegeket (n=10), míg az expandív tumorok esetében (n=16) a daganat és a pályák viszonyának feltérképezésében segített. Átlagosan 80%-os rezekciót végeztünk a neurológiai státusz javulása mellett (GOS 4-5), míg az átlagos túlélés malignus tumoroknál (n=10) elérte az állományi gliomák szintjét (1,5-5 év).

A klinikánkon alkalmazott modern MRI diagnosztika és műtéti technika mellett a korábban inoperábilisnek véleményezett agytörzsi daganatok műtéti kockázata jelentősen csökken és jó életminőség mellett a várható túlélés is javul.

Meningoencephalitis tuberculosa kisdedekben: az idegsebész szerepe ezen ritka betegségben - esetbemutató

Kis Dávid¹, Németh Tamás¹, Tajti Zsanett², Gál Péter², Reisz Zita³, Tiszlavicz László³, Barzó Pál¹

¹SZTE SzAKK Idegsebészeti Klinika, Szeged

²SZTE SzAKK Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

³SZTE AOK Patológiai Intézet, Szeged

A meningoencephalitis tuberculosa az extrapulmonális tuberculososok 1%-át adja, mortalitása a legkorszerűbb terápia mellett is 50%. A betegséget túlélők nagy részénél súlyos neurológiai maradványtünetek alakulnak ki. A betegség klinikai és MRI képe atípusos, a kezdeti mikrobiológiai vizsgálatok gyakran negatív eredménnyel járnak, ezért általában a tünetek kezdetétől számított 10. nap után kerül felismerésre. A kezdeti időszakban elvégzett sebészi mintavétel a korai diagnózis felállításában és jobb prognózis elérésében segíthet. Az 1 éves kisdedet tenebrosus állapotban szállították az SZTE SzAKK Gyermekgyógyászati Klinika Intenzív Osztályára meningitis gyanúja miatt. Az MRI felvételeken disszeminált encephalitis és hydrocephalus igazolódott. Empirikus kezelés mellett a beteg állapota nem javult, az MRI progressziót igazolt. A szérum és liquor vizsgálatok negatív eredménnyel jártak. Nyílt sebészi mintavétel során pialis, corticalis és subcorticalis komponenseket tartalmazó szövetblokkokat vettünk. A szövettani vizsgálat meningoencephalitis tuberculosát igazolt, míg a tenyésztés és a PCR Mycobacterium tuberculosis Beijing jelenlétét mutatta ki. A diagnózis felállításánál igyekszünk a legkevesbe invazív eljárást választani, különösen igaz ez csecsemő- és gyermekkorban. Mint az a bemutatott eset példáján is látható, kiterjedt központi idegrendszeri, súlyos neurológiai tünetekkel jár, ismeretlen etiológiájú kórképekben a diagnózis felállításának és a célzott kezelés megkezdésének a késlekedése nagyobb kockázatot jelenthet, mint a biopsziás mintavétel. Ezért ilyen esetekben a kezelőorvosnak és az idegsebésznek mérlegelnie kell a korai szövettani mintavétel elsőbbségét az egyéb diagnosztikus eljárásokkal szemben.

2016. április 16. szombat

8:00 – 10:30 SZABADON VÁLASZTOTT TÉMÁK

A megkésett beszédfejlődés mint gyűjtőfogalom

Gergev Gyurgyinka, Herczegfalvi Ágnes

SE II. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A beszédészlelés és -produkciónak eltérő mintázatai az egyes életkorokban más-ként jelentkeznek. A nyelvi rendszer a kommunikáció során átalakul, az agy adaptív plaszticitásának köszönhetően módosul, kompenzációs mechanizmusok, helyettesítő funkciók alakulnak ki.

A korai, 3 éves életkor körül vagy korábban észlelt késési folyamat, azaz az általában megkésett beszédfejlődésként emlegetett fejlődési eltérés egy igen heterogén csoportot jelöl. A megkésett beszédfejlődés eltérő aetiológiájú és a későbbi életkorokban nagyon eltérő megnyilvánulású nyelvi és/vagy kognitív zavarok előjelzője lehet. Vannak olyan fejlődési zavarok, amelyeknél a szindrómára jellemző egyéb deficitek feltárása hozzásegít bennünket a pontos differenciáldiagnosztikához (korai agyi sérülések, koraszülöttséggel összefüggő agyi éretlenség, ASD, dysphasia, dyslexia, Landau-Kleffner szindróma).

Előadásunkban saját tapasztalataink és irodalmi adatok alapján ismertetünk példákat arra vonatkozóan, amikor a megismerőrendszer atipikus fejlődésének korai felismerése lehetővé teszi a terápiás irány egyénre szabott megtervezését.

Asphyxia hatása a nyelvi fejlődésre

Csábi Györgyi, Vass Katharina, Láng Anikó

Pécsi Tudományegyetem, Gyermekgyógyászati Klinika

Vizsgálat célja: Perinatális asphyxiát elszenvedett gyermekek receptív és expresszív nyelvi fejlődésének felmérése.

Beteg és módszer: A vizsgálatba 16 asphyxiát elszenvedett gyermeket valamint 16 nem és kor szerint illesztett negatív perinatális anamnéziséű kontroll gyermeket vontunk be. A nyelvi fejlődésre vonatkozó vizsgálatokat a Nyelvfajlátsági Szűrővizsgálat (PPL) alapján végeztük. A beszéd-készség felmérésére a „Főnévi végződés” próbát, míg a beszédértést a Token-teszt segítségével vizsgáltuk, mely gyors és finom mérőeszköze a gyermekek receptív nyelvi diszfunkciójának felmérésére.

Eredmények: A beszéd-készség tesztnél (Főnévi végződés próba) az egészségesek átlaga 80,58 %,SD18,73, míg az asphyxiások átlagos teljesítménye 63,18 % SD 24,94 volt, $p < 0,033$, mely alapján az asphyxiás gyermekek szignifikánsan rosszabbul teljesítettek az egészséges kontroll csoporthoz képest. A beszédértés tekintetében az egyszerűbb feladatok elvégzésében (Token1,2) nem volt kimutatható különbség, viszont a feladatok nehezedésével szignifikánssá vált a különbség (Token3: $p < 0,004$, Token4: $p < 0,001$, Token5: $p < 0,003$).

Következtetések: A perinatális asphyxiát elszenvedett gyermekek nyelvi fejlődésében patológias eltérés mutatható ki. Fontos az időbeni felismerés, mivel ennek elmulasztása iskolás korban tanulmányi teljesítménybeli következményekkel járhat.

Támogatás: Csábi Györgyi a Nemzeti Agykutatási Program-KTIA-13-NAP-A-II/12 támogatásával dolgozik.

Előretolt fejtartás (Anterior Head Syndrome) és következményeinek kezelésére szolgáló új módszer bemutatása

Liska-Mohai Marianna¹, Fodor Zsuzsanna²

¹magánpraxis

²Orosházi Kórház, Gyermekneurológiai szakrendelő

Az előadásban egy olyan új, manuálterápiával kombinált módszert ismertetek, mely az előretolt fejtartás következtében kialakult tüneteket, többek között gyerekkori fejfájást, migrént kezel.

Az utóbbi években egyre gyakoribb tartási rendellenesség az előretolt fejtartás, mely már gyerekkorban megnyilvánul. Kialakulhat többek között gyenge hátizom, helytelen testtartás, ülőmunka, baleset, ostorcsapás következtében.

A módszerem több éves tapasztalatom szerint egyedülállóan eredményes az előrehelyezett fejtartás és következményei kezelésében. Az eljárás egyik kulcseleme a nyakszirtre irányuló gépi vibrációs masszázs, mely a C0-C1 csigolya közötti dysfunkciót szünteti meg, Svájcban szabadalmazott módszer alapján. Hatására a feszes nyakszirtizmok ellazulnak, a fej pozíciója, a gerinc élettani görbületei javulnak. A folyamatot manuálterápiával és gyógytornával célszerű támogatni.

A panaszok megszűnése fokozatosan alakul ki 1-2 hónap között, a mely korrelál a testtartás javulásával. A kiropraktikával ellentétben a módszer veszélytelen, nem tartalmaz hirtelen mozdulatot, nem váltja ki a beteg ellenállását. Kiemelkedően hatékony, életkortól függetlenül alkalmazható, kimondottan alkalmas gyerekek kezelésére.

Éjszakai és nappali alvásidő összehasonlítása különböző kromoszóma rendellenességgel élő kisgyermekben

Horváth Klára¹, Dear D'Souza², Hana D'Souza³, Kim Plunkett⁴, Annette Kamiloff-Smith⁵

¹Semmelweis Egyetem, II. sz. Gyermekklinika, Budapest

²Ruskin University, Cambridge, UK

³Goldsmith University, London, UK

⁴University of Oxford, Department of Experimental Psychology, UK

⁵Birkbeck College, University of London, UK

A különböző kromoszóma rendellenességek gyakran járnak alvász problémákkal, viszont kevésbé ismert az, hogy az alvásprofil mennyiben specifikus az adott szindrómára. Kutatásunkban Down-, Williams- és Fragilis X szindrómás kisgyermek alvás idejét hasonlítottuk össze életkor szerint illesztett tipikusan fejlődő gyermekekével. A gyermekek alvását egy családbarát, szülő által vezetett alvásnaplóval, a SNORI-val vizsgáltuk tíz napon át. Az átlag éjszakai és a nappali alvás és ébrenléti időt, délutáni alvások számát, éjszakai felébredések számát automatizált módszerrel számoltuk ki. Statisztikai elemzés során lineáris regresszióval elemeztük az életkor és a szindróma főhatását és interakcióját a különböző alvásváltozókra. Mintánkban Williams-szindrómások alvásideje hasonlított leginkább a tipikusan fejlődő gyermekekéhez. Szignifikáns különbséget találtunk az éjszakai felébredések számában tipikus és Down- illetve Fragilis X szindrómás gyermekek között. Fragilis X szindrómás gyermekek szignifikánsan többször aludtak délután mint a tipikusan fejlődők és a Williams-szindrómások. Eredményeink eltérő alvásmintázatot és cirkadián szabályozást mutatnak különböző szindrómákban. További vizsgálatok szükségesek annak eldöntésére, hogy az észlelt

alváspozíció egy érettebb idegrendszer tükröződése vagy valamilyen alvászavar bújik meg a háttérben. Mivel az alvás fontos szerepet tölt be a kognitív fejlődésben és memória funkciókban, kiemelt jelentőségű, hogy ezen kognitív fejlődésükben elmaradott gyermekek az alvás problémájuknak megfelelő kezelésben részesüljenek.

A ciliopathiák klinikai és genetikai spektruma

Máté Adrienn¹, Sophie Thomas², Bereczki Csaba¹, Kalmár Tibor¹, Maróti Zoltán¹, Jávorszky Eszter³, Barsi Péter⁴, Sophie Saunier², Enza Maria Valente⁵, Sztrihai László¹

¹SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Szegedi Tudományegyetem, Szeged

²INSERM, UMR 1163, Paris Descartes University, Sorbonne Paris Cité and Imagine Institute, Párizs, Franciaország

³I. számú Gyermekklinika, Semmelweis Egyetem, Budapest

⁴MR Kutató Központ, Semmelweis Egyetem, Budapest

⁵RCCS Casa Sollievo della Sofferenza, Mendel Laboratory, Neurogenetics Unit, San Giovanni Rotondo, Olaszország

A ciliopathiák spektrumát a primer ciliumok felépítésében és funkciójában fontos szerepet játszó gének mutációi által okozott, több szervrendszert érintő betegségek alkotják. Előadásunk témája a ciliopathiák változatos klinikai megjelenése és genetikai heterogenitása. A bemutatásra kerülő hét ciliopathiás beteg esetében a betegség genetikai hátterére is fény derült, biállélikus mutációk igazolódtak a KIAA0586, CEP290, NPHP1 (3 testvér), C5ORF42, valamint a B9D1 génekben. Minden betegünk koponya MRI felvételén látható volt a „moláris fog” tünet. A mentális retardáció mértéke, a szervi érintettség és a kimenetel igen változatos volt. A spektrum súlyos végén a korai sonic hedgehog jelátviteli defektus miatt letális fenotípust eredményező KIAA0586 mutáció áll, érintett betegünkönél rövid borda-polydactyilia szindrómát diagnosztizáltunk. Retina- és veseérintettséggel járó Joubert szindrómás betegünkben CEP290 mutáció igazolódott. Az NPHP1 gén komplett deléciója krónikus veseelégtelenség kialakulásához vezetett. A C5ORF42 mutáció klasszikus Joubert szindrómának megfelelő fenotípus megjelenését eredményezte. A CEP290, az NPHP1 és a C5ORF42 gének által kódolt fehérjék egymással interakcióban levő fehérjemodulok tagjai. Az egymással kölcsönhatásban levő intracelluláris mechanizmusok defektusai a szöveti organizáció hibáihoz vezetnek, így alakulhat ki cisztás vese vagy retina degeneráció, míg a megváltozott sonic hedgehog jelátvitel lehet felelős a „moláris fog” kisagyi malformáció megjelenéséért. A spektrum másik végét az enyhe Joubert szindróma fenotípusát eredményező B9D1 mutáció képviseli. A cilium fehérjék hálózatait célzó kutatások további fenotípus-fenotípus összefüggéseket fedhetnek fel.

Pontocerebellaris hypoplasia

Molnár Bernadett¹, Merő Gabriella¹, Garzuly Ferenc², Karcagi Veronika³

¹Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház, Jósza András Oktatókórház, Nyíregyháza

²Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely

³Országos Környezetegészségügyi Intézet Molekuláris Genetikai és Diagnosztikai Osztály, Budapest

Bevezetés: A pontocerebellaris hypoplasia prenatalis kezdetű neurodegeneratív megbetegedés. Klinikai és genetikai megjelenés szerint jelenleg 10 altípust különítenek el. I. altípusára (PCH I) a cerebellum hypoplasiaja és atrophiája, változatos „pontin” atrophia, súlyos pszichomotoros retardáció, centrális és perifériás motoros dysfunkció, spinális motoneuron degeneráció jellemző. Az esetek mintegy felében az EXOSC3 mutáció (exosome compo-

nent 3 gén) igazolható. Ritka betegség, melynek prevalenciája pontosan nem ismert.

Esetismertetés: Előadásunkban 3 testvér kórtörténetén keresztül mutatjuk be a betegség klinikai képét. Vizsgálataink a leggyakrabban előforduló és szűrhető anyagcsere- és izombetegségek irányában nem vezettek eredményre. A betegek állapota folyamatos progressziót mutatott, majd egy éves koruk előtt exitáltak. Tekintettel a letális kimenetelre és a családi halmozódásra, neuropatológiai és genetikai vizsgálatot kértünk, mely a pontocerebellaris hypoplasia I. típusát igazolta.

Következtetés: Előadásunk célja, hogy felhívjuk a figyelmet arra, hogy pontos diagnózis hiányában főleg családi halmozódás esetén, akár post mortem is érdemes neuropatológiai és genetikai vizsgálatot kérni, hiszen az eredmény ismeretében lehetőség nyílik egy ritka neurodegeneratív megbetegedés intrauterin szűrésére.

4 kezdőpont – 1 végpont, avagy mikor gondoljunk agyi térfoglalásra

Simon Gábor¹, Csorba Eszter²

¹SMKMOK Csecsemő- és Gyermekosztály, Kaposvár

²SMKMOK Neurológiai Osztály, Kaposvár

Előadásunkban négy különböző indulású agyi térfoglaló folyamatról szeretnénk beszámolni. Az első esetben a három éves gyermeknél reggeli hányások és jobb szem strabizmusa miatt történt szemészeti vizsgálat vetette fel agyi nyomásfokozódás lehetőségét.

A második esetben a tizenegy éves gyermeknél adenotomiát követően alakult ki bal oldali perifériás facialis paresis.

A harmadik esetben a négy éves gyermeknél alvászavar és magatartásváltozás jelentkezett.

A negyedik esetben a tíz és fél éves, tünetmentes gyermeknél koponya trauma kapcsán történt szemészeti vizsgálat látótér-defektus lehetőségét vetette fel. Műszeres látótér vizsgálata jobb oldali hemianopia írt le.

Mind a négy esetben a koponya MR-vizsgálat agyi térfoglalást igazolt.

Ahogy a felvázolt esetek is mutatják, minden központi idegrendszerrel összefüggésbe hozható tünet esetén az agyi térfoglalás lehetősége szóba jöhet, amelynek korai felismerése nagymértékben függ az első ellátótól.

Neurológiai konzílium osteomyelitis kapcsán?

Laufer Zsófia¹, Skobrák Andrea¹, Mosdósi Bernadett¹, Nyul Zoltán¹, Büki András², Ottóffy Gábor¹, Hollódy Katalin¹

¹PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

²PTE KK Idegsebészeti Klinika, Pécs

A változatos neurológiai tünetek mögött sokszor bújjik meg valamilyen szisztémás betegség. A több szervrendszert involváló klinikai kép és a vizsgálati eredmények helyes értékelése nem mindig egyszerű feladat, igényli a társzaktmák segítségét és még így is kisebb-nagyobb kitérőket mutató, csapdás út vezet/het a helyes diagnózisig.

A 11 éves lány először 2015 novemberében került felvételre klinikánk Fertőző Osztályára osteomyelitis iránydiagnózisával. Az elvégzett vizsgálatok alapján adekvát kezelése

megkezdődött, azonban panaszaiiban érdemi javulást nem észleltek. Közel egy hónappal később neurológiai tünetei jelentkeztek: izomrángások, izomgyengeség, alsó végtagi paresis, areflexia. A klinikai kép Guillain-Barré szindrómának felelt meg. A gerinc MR vizsgálata a diagnózist támogatta, viszont a liquor elemzése során nem találtuk a szindrómára jellemző sejt-fehérije disszociációt. Immunglobulin kezelés mellett panaszai, tünetei gyors javulást mutattak, de nem sokkal később acutan kialakuló koponyaúri nyomásfokozódás tünetei léptek fel. Az akutan elvégzett koponya MR vizsgálat beékelődés veszélyével járó Arnold-Chiari malformatiot igazolt. Erélyes agynyomáscsökkentés mellett állapota stabilizálódott, azonban az etiológia továbbra is tisztázatlan maradt. További invazív vizsgálatok elvégzése után derült fény a több szálon futó betegség oki diagnózisára.

Glükóz-transporter-1-defektus szindróma. Esettanulmány

Farkas M. Kristóf, Dudás Eszter, Farkas Viktor

Semmelweis Egyetem, I. sz. Gyermekklinika, Budapest

A Glükóz transporter-1 defektus szindróma (GLUT1DS, másnéven De Vivo betegség) – időben felismerve - terápiásan befolyásolható neuro-metabolikus betegség. 1991-ben került leírásra, valós gyakoriságáról és hosszútávú klinikai kimeneteléről kevés a rendelkezésre álló exact adat. A maradék enzim aktivitástól függően akadályozott a központi idegrendszer energia ellátása, következképp meglehetősen színes fenotípussal jár a betegség. Jelenlegi ismereteink szerint leggyakoribb vezető klinikai tünete konvencionális gyógyszeres antiepileptikumokkal nehezen befolyásolható kisgyermekkorú epilepszia (i), mely mellett vagy anélkül jelen lehet gyermekkorú migrén betegség (ii). Esetenként kizárólagos vezető klinikai tünet a paroxysmalis „movement disorder” pl. exertion-induced diszkinézia (iii) és egyéb paroxysmalis, nem-epilepsziás jellegű történés (pl. ataxia, levertség) (iv). Az irodalomban több esetben kizárólag kognitív funkció zavarok voltak jelen GLUT1DS-ben klinikai tünetként (pl. beszédfejlődési ill. tanulási zavarok) (v). A betegség ismert genotípusai az igazolt betegek mintegy 70-80%-nál vannak jelen. Diagnosztikai gold-standardja a megfelelően végzett és interpretált lumbalis likvor vizsgálat, s főként a likvor-vér glükóz hányados meghatározása. A genetikai diagnosztika a fenti hiba határ figyelembevételével interpretálható. Kérdéses esetben a diagnózist konfirmálhatja az in-vitro w/vt glükóz uptake teszt. A szerzők esettanulmányban mutatják be a gyermekkorú generalizált epilepsziában (2 beteg) és gyermekkorú hemiplégiás migrénben (1 beteg) a GLUT1DS betegség diagnosztikai buktatóit. Eelemzik, az agy alternatív enegiallátását nyújtó dietoterápiával, ezen belül ketózis biztosításával tapasztalt terápiás eredményeiket. Kitérnek arra, hogy mely antikonvulzívumok ill. gyógyszerek alkalmazása kerülendő, miután azok a glükóz transporter enzim inhibitorai. Hangsúlyozzák, hogy a betegség nagyvalószínűséggel számottevően gyakoribb, mint ahogy azt ma feltételezzük.

A szerzők köszönettel tartoznak a Medical Neurogenetics Lab. - nak (Atlanta, Georgia, USA) a genetikai vizsgálatok elvégzéséért.

A jávorfaszörp betegség ritka formái

Dobner Sarolta¹, Nagy Róbert¹, Szócs Anna², Várallyay György², Zsidegh Petra³, Liptai Zoltán¹

¹Szent László Kórház, Budapest

²SE MR Kutató Központ, Budapest

³SE, I. Gyermekklinika, Anyagcsere Szűrő és Gondozó Központ, Budapest

Cél: Két, újszülöttkorban nem diagnosztizált jávorfaszörp betegünk (MSUD) bemutatása kapcsán az akut encephalopathiával járó intermittáló, illetve a fokozatos, lassú leépülést okozó intermedier kórformák rövid áttekintése.

Beteganyag és módszer: A 6 éves leányt akut infekciók kapcsán két alkalommal jelentkező metabolikus acidosiszal és hyponatraemiával kísért súlyos tudatzavar, míg a 19 éves fiút megkésett beszédfejlődés, mentális retardáció, polyneuropathia miatt vizsgáltuk.

Eredmények: A kislány MR felvételén szimmetrikus, az agytörzset, a thalamusokat, a nagygygi fehér- és kéregállományt érintő laesio látszott, diffúz oedemával. A második epizód során levett szérumban emelkedett leucin szintet láttunk, ami állapotának javulásával rendeződött, a betegség intermittáló formáját igazolja. A fiú MR vizsgálatai szimmetrikus, elsősorban fehérállományi és agytörzsi léziót írtak le. Három alkalommal mért magas szérumban leucin szint az MSUD intermedier formáját igazolta.

Következtetés: Minden visszatérő encephalopathiás epizód kapcsán javasolt az ismételt anyagcsere-vizsgálat. A szimmetrikus, az agytörzset, mély fehérállományt, pedunculus cerebritis és capsula interna dorsális részét érintő oedema MR képe jávorfaszörp betegség gyanúját veheti fel. Az MSUD-s beteg agyi oedema hajlama és hyponatraemia iránti érzékenysége fokozott.

11:00 – 13:00 SZABADON VÁLASZTOTT TÉMÁK FACIALIS PARESIS – AZ ÖRÖKZÖLD TÉMA

Perifériás facialis paresis mint malignitás első tünete

Kicska Nóra, Bessenyei Mónika

DEKK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

A perifériás nervus facialis paresis viszonylag gyakran észlelt tünet a gyermekgyógyászatban. Az esetek nagy része idiopathiás, ahol a szokványos diagnosztikai módszerekkel a háttérben nem sikerül kórokozót azonosítani (Bell paresis). Vannak azonban olyan figyelmeztető tünetek, amelyek megléte utalhat egy, a háttérben álló súlyos kórfolyamatra, és kiegészítő diagnosztikai lépéseket sürgetnek. Ezek a lépcsőzetesen, lassan progrediáló tünetek, a kétoldali, a visszatérő, az elhúzódó, valamint a hirtelen kialakuló, teljes bénulás, továbbá a terápiás válasz késése, illetve nem megfelelő mértéke. A kiváltó okok között szerepelhet többek között trauma, infekció, daganatos megbetegedés. Utóbbiak a ritka okok közé tartoznak, és leggyakrabban a központi idegrendszer, a fej és a nyak tumorai, továbbá leukémia állhat a háttérben. Előadásunkban két gyermek esetét szeretnénk bemutatni, akik izolált, unilateralis perifériás nervus facialis paresis tüneteivel jelentkeztek intézetünkben. A szokványos kezelés mellett mindkettejük esetében részleges terápiás választ észleltünk, emellett a kórlefolyás során mindkét gyermeknél társuló neurológiai, illetve fül-orr-gégészeti tünetek jelentek meg, amelyek a benignitás ellen szóltak. A társuló tünetek miatt végzett képalkotó vizsgálatok a háttérben malignus folyamatot igazoltak.

Perifériás facialis paresis és ami még utána jött!

Elmont Beatrix, Gárdos László

Zala Megyei Kórház, Csecsemő és gyermekosztály, Zalaegerszeg

A perifériás facialis paresis egy jó prognózisú, leggyakoribb mononeuropathia. Spontán gyógyhajlama kiváló, azonban 10 %-ban enyhe, 4-5 %-ban maradványtünetekkel gyógyul. Etiológiája az esetek 80-85 %-ban idiopátiás. Általánosan elfogadott elmélet, hogy a csontos facialis csatornában bekövetkezett ödémás duzzanat okozta ideg kompressziója felelős a tünetekért. Etiológia tisztázásakor Lyme borreliosisra figyelembe kell venni minden olyan gyermek esetében akiknél a perifériás facialis paresis májustól novemberig tartó időszakban alakul ki, és kórtörténetükben 2 hónaponál nem régebbi kullancscsípés, kezeletlenül hagyott erythema migrans, vagy lymphocytas meningitis, 3 héten belül kétoldalivá váló perifériás facialis paresis szerepel. Meningitis jellemzően nem jár tarkókörtöttséggel, alig van objektív neurológiai tünet. Előadásomban két, számomra tanulságos neuroborreliosisos esetet szeretnék bemutatni. M két gyermeknél az első tünet a perifériás facialis paresis volt. M két gyermeknél télen jelentkezett az arcideg bénulás és a kullancs csípésről nem tudtak. Egyik gyermeknél a két héten belül kétoldalivá vált a bénulás, a másik gyermeknél komoly pszichés tünetek (depressziós hangulat, fogyás, anorexiás tünetek) jelentkeztek a már gyógyuló facialis paresis mellett, meningeális izgalmi jel nélkül. Az ekkor elvégzett lumbalpunkció igazolta a neuroinfectiót. M két gyermek esetében a szerológiai vizsgálatok acut borrelia fertőzést igazolt. A célzott cefuroxim kezelést követően gyógyultak. A két eset tanulsága hogy minden olyan esetben amikor a borrelia fertőzés lehetősége felmerül, lumbalpunkció elvégzése elkerülhetetlen a neuroborreliosis igazolása céljából, hogy minél korábban elkezdhesük az adekvát kezelést.

Abducens paresis mint lokáldiagnosztikai tünet

Nagy Andrea¹, Szever Zsuzsa¹, Kollár Katalin², Rosdy Beáta², Katona Gábor², Végshő Péter³, Nagy Gábor³, Garger Piroska¹, Demjén Boglárka⁴

¹Heim Pál Gyermekkórház, Madarász utcai Telephely

²Heim Pál Gyermekkórház

³OKITI (Országos Klinikai Idegtudományi Intézet), Budapest

⁴EUROMEDIC

Egy 6 éves kislánynál lázas felső légúti hurutot követően, egy hét tünetmentesség után mindennapos fejfájás jelentkezett. Ezt az édesanya annak tulajdonította, hogy az apa elköltözött a családtól. Csak akkor fordult orvoshoz, amikor a kislánynál szemmozgászavar és ferde fejtartás alakult ki.

Szemészünk kérte neurológiai vizsgálatát ép szemfenék mellett észlelt bal oldali abducens bénulás miatt. Egyéb neurológiai kórjel nem volt. A lehetséges betegségeket illető részletes felvilágosítás ellenére az anya sem az osztályos felvételbe, sem az ambuláns altatásos acut koponya MR-vizsgálatba nem egyezett bele, mert a közben felhívott házi gyermekorvosra nem javasolta számára. Sőt, a kollégát magam sem tudtam ennek szükségességéről meggyőzni, ragaszkodott a saját Magnetspace készülékes vizsgálatához! Ennek félrevezető lelete magáért beszél.

Végül az édesapát bevonva, több napos késlekedéssel, de megtörtént a koponya MR-vizsgálat, amely negatív fültükri kép ellenére súlyos szövödményes mastoiditist és

sinusitis sphenoidalist mutatott, a piramiscsúcsig terjedő többszörös tályogokkal, és a klinkai gyanú ellenére sinus thrombosis nem igazolódott. Ez a klinikumból jól ismert, ám az antibiotikus éra óta ritkán előforduló Gradenigo-szindrómának felelt meg. Idegsebészeti háttérrel mastoidectomia történt, mely a képkalkotó vizsgálatok által mutatott elváltozásokat igazolta. A műtét előtt elkezdett antibiotikus kezelést 21 napon át folytattuk. A gyermek maradványtünetek nélkül gyógyult.

Krónikus fájdalom gyermekkorban: tévhit, csapdák, új törekvések

Gyimesi-Szikszai Andrea^{1,2}, Major János^{2,3}, Károlyi Lilla², Varga Zsófia Katalin^{2,4}

¹MRE Bethesda Gyermekkórháza, Neurológiai Osztály, Budapest

²MRE Bethesda Gyermekkórháza, Fájdalomterápiás Ambulancia, Budapest

³MRE Bethesda Gyermekkórháza, Gasztroenterológiai Ambulancia, Budapest

⁴MRE Bethesda Gyermekkórháza, Mentálhigiénés Osztály, Budapest

Az elmúlt évtizedekben sok javulás történt a gyermekkori fájdalomcsillapítás terén: a fejlődő gyermekanesztéziának köszönhetően megújult a szemléletmód és így a gyakorlat is. Míg például néhány évtizede a koraszülöttek műtétjeinek nagyobb részét érdembeli analgészia nélkül végezték (Anand és mtsai 1987), ma már ennél jóval enyhébb akut fájdalmakat is csillapítunk. De mi a helyzet a krónikus fájdalommal? Míg ez a terület a felnőttek esetén régóta a kutatások egyik súlypontja, a gyermekkori visszatérő fájdalmakat – főleg, ha azok nem magyarázhatók egy (organikus) betegséggel – nem vesszük komolyan, létezésük sokakban megkérdőjeleződik. Az epidemiológiai adatok és sokunk tapasztalata azonban ennek épp az ellenkezőjére utal.

A gyermekek krónikus fájdalmát illetően a mai gyakorlat általában csupán az organikus háttér kizárására szorítkozik. A legtöbb esetben nem találunk konkrét szervi eltérést, vagy ha van is pontos diagnózisunk, a terápia hosszútávon nem hatékony. A következő kérdés ilyenkor, leginkább a szülők részéről: „Na de hogyan tovább?” Erre sokszor széttárjuk a kezünket. Gyakori a tanácstalanság, a frusztráltság, hiszen érdembeli, tartós javulást hozó segítséget sokszor nem kapnak ezek a gyerekek, illetve családjaik.

Miért van ez így és mit lehetne tenni? Egyre több külföldi tanulmány utal a bio-pszicho-szociális fájdalommodellen alapuló multimodális, interdiszciplináris fájdalomterápia hatékonyságára gyermekek krónikus fájdalma esetében is, ambuláns és osztályos keretek között egyaránt. A primer kimeneti változók közül különösen figyelemre méltó az iskolai hiányzások számának szignifikáns csökkenése (M. Dobe és mtsai, 2011, Hechler és mtsai 2011). Ezen az úton elindulva hoztuk létre a Bethesda Fájdalomterápiás Ambulanciáját, ahol komplex, a gyermek és családja saját felelősségét is hangsúlyozó szemléletmód szerint látjuk el betegeinket (eddig mintegy 40-et). Az elsősorban figyelemfelkeltés, szemléletformálás céljából írt előadásban szó lesz az egysíkú diagnosztikus, illetve terápiás hozzáállás buktatóiról, az elégtelen kezelés hosszútávú következményeiről, a multimodális, interdiszciplináris fájdalomterápia fontosabb elemeiről, valamint bemutatjuk működésünket, eddigi tapasztalatainkat.

Kínzó neuropátiás fájdalom – gyermekkori akut erythromelalgia ritka esete

Pauleczki Annamária¹, Némethy Ágnes², Márton Gabriella¹, Lakatos Andrea³, Varannai Lajos⁴, Cservenyák Judit¹, Velkey Imre¹

¹B-A-Z Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Onkohaematológiai és Csontvelőtranszplantációs Osztály - Gyermekneurológiai Részleg, Miskolc

²B-A-Z Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Gyermek Aneszteziológiai és Intenzív Osztály, Miskolc

³B-A-Z Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Gyermek Radiológiai Osztály, Miskolc

⁴B-A-Z Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Stroke, Vascularis, Általános Neurológiai és Toxikológiai Osztály, Miskolc

Az erythromelalgia egy ritka klinikai tünetegyüttes amely az érintett végtagok meleg, vörös duzzanatával és égő fájdalommal jár. A panaszok jelentkezhetnek visszatérő, krónikus formában illetve akután, súlyos fájdalommal kísérvé. Etiológiai szempontból az erythromelalgianak három nagy csoportja különböztethető meg: a thrombocyta-mediált aspirinre reagáló forma, a primer illetve a szekunder erythromelalgia. A primer esetek hátterében a feszültségfüggő nátrium csatornák mutációi valamint egyéb heredodegeneratív kórképek igazolhatók. Szekunder erythromelalgia pedig myeloproliferatív kórképek valamint különböző infekciók, gyógyszerek, toxinok és autoimmun betegségek következtében alakulhat ki. Patofiziológiailag microangiopátiát illetve a fájdalomérző vékony rostok axonalis neuropátiáját igazolták.

Esetünkben egy 13 éves fiú történetét szeretnénk bemutatni, akinek néhány hét alatt a szemünk előtt bontakozott ki négyvégtagi erythromelalgiaja. Fokozódó, kínzóvá váló neuropátiás fájdalma, allodyniája az alkalmazott kombinált antiepileptikus, antidepresszáns és subcutan adott ketamin mellett is csak átmenetileg enyhült. Panaszait kizárólag a végtagok jeges vízben való hűtése szüntette. Tünetei hátterében szisztémás autoimmun, metabolikus, endokrin és vascularis okot kizártunk. A klinikum vékonyrost neuropátiára utalt, de a kezelése alatt kialakuló enyhe, négyvégtagi disztális gyengeség a motoros rostok érintettségét is jelezte. Ezt az elektrofiziológiai lelet is megerősítette. Tünetei dysimmun eredetű polyneuropátiának feleltek meg a vékony és a vastag idegrostok érintettségével. Irodalmi adatok alapján nagy dózisú lökésszteroid kezelését kezdtük, azonban visszatérő panaszai alapján nagy dózisú intravénás immunglobulin adására kényszerültünk. Emellett fájdalmai fokozatosan megszűntek, tartósan tünetmentessé vált. Esetünkkel szeretnénk felhívni a figyelmet ezen ritka, de kezelhető kórképre; amely a dysimmun neuropátiák egy variánsa lehet.

Agytörzsi encephalitis ritka kóroka

Liptai Zoltán¹, Arany Andrea², Kienle Zsuzsa³

¹Egyesített Szent István és Szent László Kórház Gyermekosztály, Budapest

²Radiológiai Osztály

³Országos Epidemiológiai Központ, Bakteriológiai Labor, Budapest

A szerzők egy ritka etiológiájú agytörzsi encephalitis esetüket mutatják be. A 14 éves leánynál kb. 1 héttel kullancscsípés után fejfájás, szédülés, gyengeség, rossz közérzet alakult ki, majd 3 hét múlva be is lázasodott, kettőslátásra panaszkodott, és ismételten hányt. Felvételekor kielégítő általános állapotú volt, jobb centralis facialis gyengesége és jobbra tekintéskor diplopiaja volt, az EEG enyhe diffúz funkciózavart jelzett. Az MRI a hid-nyúltsvelő határon elmosódott szélű, gyulladáshoz jelfokozódást mutatott. A liquor magas fehérjeter-

talom és sejszám jellemezte. Bár a klinikai tünetek atípusosak voltak, a szubakut zajlás, az enyhe, de perzisztáló panaszok és az anamnézisben szereplő kullancscsípés alapján felmerült Borrelia etiológia gyanúja is, melyet a vérplazma és a liquor szerológiai vizsgálata is alátámasztott. A beteg ceftriaxon kezelés mellett mind klinikailag, mind radiológiailag gyógyult.

Az izolált agytörzsi encephalitis Lyme kór igen ritka megnyilvánulása, melyről eddig csak néhány esetközlés született, gyermekkori előfordulásról pedig még nem számoltak be. Ennek ellenére a közismertebb okok (pl. ADEM, Devic kór, listeriosis) mellett érdemes ezt a jól kezelhető betegséget is számba venni rhombencephalitis ellátásakor.

Déja vu – avagy megint acut Guillain Barre sy ?

Elmont Beatrix, Császár Andrea, Gárdos László

Zala Megyei Kórház, Csecsemő és Gyermekosztály, Zalaegerszeg

Az acut flaccid paresist (AFP) gyorsan megjelenő izomgyengeség jellemzi, mely gyakran magában foglalja a légzőszervi és bulbaris izomgyengeségét. Megjelenése riadalmat vált ki szülőben és a gyermeket ellátó orvosokban egyaránt és ez sokszorozódhat ha egy gyermeknél teljes gyógyulást követően évek múlva ismét jelentkezik a betegség, mint a bemutatásra kerülő esetünkben is. GBS az AFP leggyakoribb oka gyermekekben. Az incidenciája világszerte 0,6-4 eset/100000 évente. Típusos esetben a kezdeti tünetek általában fájdalom, paraesthesia vagy végtagi izomgyengeség, mely felszálló jellegű. Az izomgyengeség rapid progressziót mutat, és a gyermekek 50%-nál 2, 80%-nál 3 héten, 4 héten belül mindenkinél eléri a mélypontját. A diagnózis igazolásához idegvezetési sebesség vizsgálat és lumbal punctio szükséges, de kontrasztanyag(ka) gerinc MR-re is szükség lehet. 80%-ban észlelhető emelkedett liquor fehérje szint. Kezelés: MIG és/vagy plazmaferezis. Esetünkben 3,5 éves korban 2 napja kezdődő járászavar miatt vettük fel először a kislányt. 24 óra múlva felszálló jellegű szimmetrikus bénulás, areflexa, bulbaris tünetek jelentkeztek. Liquor és MR vizsgálat kórosat nem mutatott, székletből Campylobacter fertőzés igazolódott. MIG kezelést követően állapota javult, másfél hónap után emittáltuk, maradványtünetek nélkül gyógyult. 7 éves korban hasonló tünetek miatt vettük fel ismét. Állapota gyorsan progrediált, a 2. napon gépi ventilációt igényelő légzési elégtelenség alakult ki. Liquora ekkor és 2 hét múlva is sejtmentes volt normál fehérje szinttel. Felvételkor gerinc MR negatív, két hét múlva a ka. gerinc MR C4-7 elülső gyöktasakokban és a cauda rostokban ka. halmozást mutatott. ENG vizsgálat súlyos fokú alsóvégtagi túlsúlyú axonalis polyneuropathiat véleményezett. MIG kezelés mellett érdemi javulást nem láttunk ezért 4 alkalommal történt aferesis. 39. napon légzéstámogatást meg tudtuk szüntetni, majd hosszú rehabilitációt követően saját lábán távozott az osztályról. Felmerül a kérdés AIDP vagy CIDP?

Devic (?) - betegség ritka gyermekkori esete

Jakus Rita¹, Mikos Borbála², Paraicz Éva³, Fogarasi András¹

¹Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Neurológiai Osztály, Budapest

²Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Osztály, Budapest

³Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Rehabilitációs Osztály, Budapest

Bár az opticus neuritis és myelitis asszociációját már 1870-ben leírták, a központi idegrendszer érintő, relapszusokban zajló, ritka autoimmun kórkép csak 2004 óta önálló entitás, miután sikerült kimutatni a többi demyelinisations kórképtől megkülönböztető specifikus anti-aquaporin-4 ellenanyagot a betegség hátterében. Többnyire 30 éves életkoron túl jelentkező, 90% relapszus hajlamú, nem megfelelő kezelés mellett közel 50%-ban vaksághoz vezető, a demyelinisation mellett necrosis, és axonpusztulással járó betegség. A korai diagnózis és az időben elkezdett terápia még súlyos állapotban is javíthatja a kimenetelt. Esetimertetésünkkel egy 10 éves kisfiú történetén keresztül szeretnénk bemutatni diagnosztikus kétségeinket és a kezelési terv göröngyös útját.

A felvételekor még 9,5 éves, aktívan sportoló fiú lázas légúti infekciójának harmadik hetében izomláz-szerű alsóvégtag fájdalom mellett hirtelen fellépett, rohamosan a felső testfelé terjedő, légzészavart okozó felszálló bénulás miatt került Intenzív Osztályunkra. Azonnali intubáció, és a gépi lélegeztetés megkezdése után végzett diagnosztikai vizsgálatok a liquorban extrém magas fehérjetartalmat, mérsékelten emelkedett sejtszámot, alacsony glukózkoncentrációt, az MR pedig súlyos, gerincvelői túlsúlyú, a cervicalis szakaszon kifejezett oedemával járó kiterjedt akut disszeminált encephalomyelitist mutatott. Az azonnal elkezdett nagydózisú szteroid, majd ennek eredménytelensége miatt a tünetek megjelenésétől számított 5. naptól indított plazmaferézisek alatt keringésszabályozás (hypotensio, bradycardia), mellkasi kompressziót igénylő ismétlődő asystoliák pacemaker beültetését tették szükségessé. A kórelőfordulást liquorelfolyási zavar, inaktív osteoporosis, nephrocalcinosis, és depresszió súlyosította.

A jelenleg 10 hónapja kórházi kezelés alatt álló fiú lassú neurológiai állapotjavulása ellenére stagnáló respirátor dependenciájában az időközben kialakult pánikbetegségnek meghatározó szerepe volt. A szülők, mentálhigiénés és rehabilitációs szakemberek aktív bevonásával, és rendszeres családi konferenciák révén a gépi légzéztámogatás fél évi kitaró küzdelemmel az éjszakai órákra korlátozhatóvá vált, miközben a nappalokat a gyermek egyre aktívabban és derűsebben tölti. A karácsonyi ünnepeket és a téli szünetet - otthoni lélegeztetés mellett - otthonában tölthette. Az absztrakt beadásával egyidőben folynak az egyeztetések a GOKI szívsebész csapatával a pacemaker eltávolításának időpontjáról. Így remélhetőleg áprilisban már kontroll MR felvételeket is tudok vetíteni.

Paradox helyzet, hogy ez a neurológiai betegségben szenvedő gyermek egy percet sem töltött neurológiai osztályon, hisz az ascendáló plegia, majd légzésleállás miatt azonnali intenzív osztályos elhelyezése vált szükségessé, ahol a folyamatos neurológiai konzultáció mellett a kialakult szövődmények számos társszakma bevonását igényelték és igénylik folyamatosan - mintegy 5 hónapos intenzív terápiát követően - kórházunk Rehabilitációs Osztályán is.

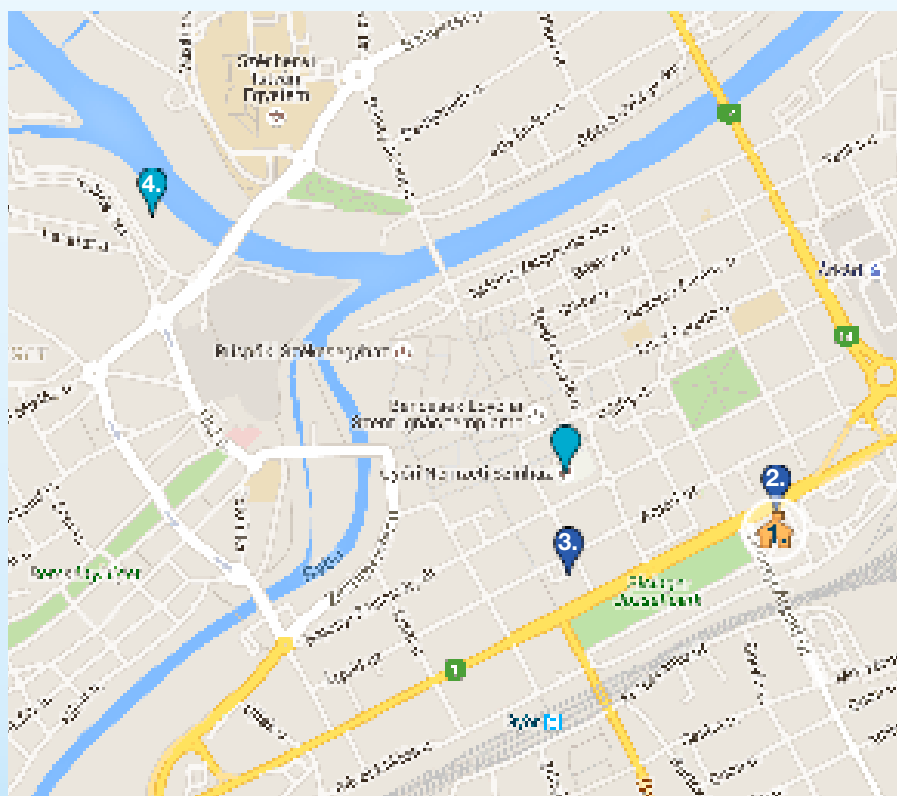
Szerzői index:

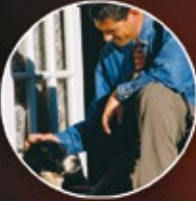
Altman Anna.....	9,27	Kassay Mária.....	9,27
Ambrus Bence.....	9,26	Katona Ferenc.....	9,25
Annette Karmiloff-Smith.....	11,34	Katona Gábor.....	13,39
Arany Andrea.....	13,41	Kazinczy Katalin.....	8,20,21
Balku Enikő.....	7,17	Kicska Nóra.....	12,38
Balogh Erzsébet.....	10,28	Kienle Zsuzsa.....	13,41
Bánusz Rita.....	10,27	Kim Plunkett.....	11,34
Barsi Péter.....	12,35	Kis Dávid.....	10,11,29,31,32
Barzó Pál.....	11,31,32	Kiss Erika.....	8,20
Bereczki Csaba.....	12,35	Kiss Gabriella.....	8,20,21,23
Bereg Edit.....	11,31	Knézy Krisztina.....	10
Berényi Marianne.....	9,25	Kóbor Jenő.....	9
Bessenyei Mónika.....	12,38	Kollár Katalin.....	7,8,13,16,18,19,20,21,22,23,24,39
Csábi Györgyi.....	11,33	Kopniczky Zsolt.....	11,31
Császár Andrea.....	13,42	Kordás Mariann.....	11,30
Cserhádi Helga.....	8,20	Kovács Éva.....	8,20,21
Cservényák Judit.....	13,41	Lakatos Andrea.....	13,41
Csóka Monika.....	10,27	Láng Anikó.....	11,33
Csorba Eszter.....	12,36	Laufer Zsófia.....	12,36
Csüllög Zsuzsa.....	9,26	Liptai Zoltán.....	9,12,13,26,38,41
Dear D'Souza.....	11,34	Liska-Mohai Marianna.....	11,34
Demjén Boglárka.....	13,39	Lórincz Margit.....	8,24
Dobner Sarolta.....	12,38	Major János.....	13,40
Dudás Eszter.....	12,37	Maka Erika.....	10,27
Elmont Beatrix.....	7,12,13,17,39,42	Maróti Zoltán.....	12,35
Entz László.....	10,29	Márton Gabriella.....	13,41
Enza Maria Valente.....	12,35	Máté Adrienn.....	11,12,31,35
Erőss Loránd.....	10,11,29,30	Mellár Mónika.....	7,8,16,18,19,20,21,22,23,24
Farkas M. Kristóf.....	12,37	Mencser Zoltán.....	10,11,31
Farkas Viktor.....	12,57	Merő Gabriella.....	7,12,17,35
Filiczki Gabriella.....	6,16	Mikos Borbála.....	13,43
Fodor Zsuzsanna.....	11,34	Molnár Bernadett.....	12,35
Fogarasi András.....	6,9,13,15,26,43	Molnár Mária.....	6,14
Gál Péter.....	11,32	Mosdósi Bernadett.....	12,36
Gárdos László.....	7,12,13,17,39,42	Móser Judit.....	7,8,16,18,19,20,21,22,23,24
Garger Piroska.....	13,39	Nagy Andrea.....	13,39
Garzuly Ferenc.....	12,35	Nagy Gábor.....	10,11,13,29,30,39
Gergev Gyurgyinka.....	11,33	Nagy Péter.....	10,29
Gombos Eszter.....	8,24	Nagy Róbert.....	12,38
Gyimesi-Szikszal Andrea.....	13,40	Németh Gyöngyi.....	7,17
Gyorsok Zsuzsanna.....	6,9,15,26	Németh Tamás.....	11,32
Gyömörei Beáta.....	9,26	Némethy Ágnes.....	13,41
György Ilona.....	9,27	Nyúl Zoltán.....	12,36
Halász László.....	10,11,29,30	Orbáné Maros Ildikó.....	9
Hana D'Souza.....	11,34	Orbók Anna.....	8,20,21
Harmath Vera.....	7,17	Ottófy Gábor.....	12,31
Hauser Péter.....	10	Pap Zsolt.....	9,26
Hercegfalvi Ágnes.....	6,11,14,33	Parócz Éva.....	13,43
Hollódy Katalin.....	7,12,36	Pauleczki Annamária.....	13,41
Horváth Klára.....	11,34	Peták István.....	6
Jakus Rita.....	13,43	Péter György.....	8,22
Jávorszky Eszter.....	12,35	Pfleger Anna.....	7,19
Jemey Judit.....	9,27	Polyvás György.....	6,16
Kalmár Tibor.....	12,35	Reisz Zita.....	11,32
Karcagi Veronika.....	6,12,14,35	Rosdy Beáta.....	7,8,13,16,18,19,20,21,22,23,24,39
Károlyi Lilla.....	13,40	Rudas Gábor.....	8,21

Siegler Zsuzsa.....	9,26	Sztríha László.....	12,35
Simon Gábor.....	12,36	Tajti Zsanett.....	11,32
Skobrák Andrea.....	12,36	Tegzes Andrea.....	9
Solymár Natália.....	8,22	Tiszlavicz László.....	11,32
Sophie Saunier.....	12,35	Vajda János.....	10,11,29,30
Sophie Thomas.....	12,35	Várallyay György.....	8,12,20,21,23,24,38
Szabó Léna.....	7	Varannai Lajos.....	13,41
Szabó Nóra.....	9,27	Varga Edit.....	8,22
Szabó Sándor.....	10,27	Varga Zsófia Katalin.....	13,40
Szegedi Márta.....	6,14	Vass Katharina.....	11,33
Szever Zsuzsa.....	13,39	Végshó Péter.....	13,39
Szigeti Andrea.....	10	Velkey Imre.....	13,41
Szikora István.....	10,27	Zsidedgh Petra.....	7,8,12,18,20,38
Szócs Anna.....	12,38		

TÉRKÉP

1. Kereskedelmi központ
2. Hotel Ibis Győr
3. Hotel Rába City Center
4. Amstel Hattyú Fogadó





Lamolep®
lamotrigin

A teljesebb életért



RICHTER GEDEON

1103 Budapest, Gyömrői út 19-21. Szakorvosi Marketing Osztály: 431 4907 www.richter.hu

Gyógyszerbiztonsági Osztály: 505 7032 drugsafety@richter.hu

LAMOLEP, lamotrigin ATC: N03AX09 **Javallatok:** *Epilepszia:* F. monoterápiában vagy egyéb antiepileptikumokhoz adva parciális, ill. generalizált rohamok, Lennox-Gastaut szindrómához társuló görcsrohamok. *Bipoláris betegségben* hangulatstabilizálótorként. **Ellenjavallatok:** Hatóanyaggal szembeni érzékenység, súlyos májműködési zavarok, 2 év alatti életkor, bipoláris betegség kezelése 18 éves kor alatt. **Adagolás:** *Epilepszia monoterápiában:* 12 év felett kezdő adag: napi 1x25 mg 2 héttig, majd 1x50 mg 2 héttig, majd 1-2 hetenként 50-100 mg-mal emelhető, fenntartó adag: napi 100-200 mg 1-2 részletben, szükség esetén napi 500 mg-ig emelhető. 2-12 év: Na-valproát mellett kezdő adag: napi 1x0,15 mg/ttkg 2 héttig, utána napi 1x0,3 mg/ttkg 2 héttig, majd 1-2 hetenként max. 0,3 mg/ttkg-mal emelve, fenntartó adag: 1-5 mg/ttkg/nap 1-2 részletben, max. 200 mg. *Enziminduktor antiepileptikummal:* napi 0,6 mg/ttkg 2 részletben 2 héten át, utána 1,2 mg/ttkg/nap 2 részletben további 2 héten át, majd 1,2 mg/ttkg-mal emelve, fenntartó adag: 5-15 mg/ttkg 2 részletben, max. napi 400 mg. *Bipoláris betegség:* enziminhibitorok mellett kezdő adag: 25 mg másnaponként 2 héttig, fenntartó adag: napi 100 mg, szükség esetén 200 mg. *Enziminduktorok mellett kezdő adag:* napi 1x50 mg 2 héttig, fenntartó adag: napi 2x200 mg a 7. héttől. **Mellékhatások:** *Epilepszia:* borküetés, ingerlékenység, fejfájás, álmoság/álmánosság, szédülés, tremor, nyistorgás, ataxia, diplopia, homályos látás, nausea, egyéb GI panaszok, fáradtság. *Bipoláris betegség:* borküetés, fejfájás, izgatottság, aluszékonyság, szédülés, arthralgia, izomfájdalom, hátfájdalom. **Gyógyszerközlés:** Na-valproát, enziminduktor antiepileptikumok. **Figyelmeztetés:** Súlyos borküetés kialakulhat, gyermekek esetén a kiütés kezdeti képe összetéveszthető fertőzővel. Borküetés jelentkezése esetén szédülést le kell állítani (kivéve, ha egyértelműen nem a gyógyszer okozza). Veseelégtelenségben óvatosan adható. Az adagokat fokozatosan kell csökkenteni. Vese- és májbetegség esetén az adagolás módosul. Járművezetéshez szükséges képességeket befolyásolhatja. Alkalmazása terhesség és szoptatás alatt relatíve ellenjavallt. **Rendelhetőség:** Csak vényre kiadható gyógyszer. **Teljes ár:** LAMOLEP 25 mg tabletta 30x: 1506 Ft, LAMOLEP 50 mg tabletta 30x: 2209 Ft, LAMOLEP 100 mg tabletta 30x: 3149 Ft, LAMOLEP 200 mg tabletta 30x: 9585 Ft. **TB támogatás:** EU: 90%-os támogatás vehető igénybe az 5/62 és a 7/11 igénypontnak megfelelően. LAMOLEP 25 mg tabletta 30x: 1355 Ft, LAMOLEP 50 mg tabletta 30x: 1988 Ft, LAMOLEP 100 mg tabletta 30x: 2834 Ft, LAMOLEP 200 mg tabletta 30x: 8589 Ft. **Térítési díj:** LAMOLEP 25 mg tabletta 30x: 151 Ft, LAMOLEP 50 mg tabletta 30x: 221 Ft, LAMOLEP 100 mg tabletta 30x: 315 Ft, LAMOLEP 200 mg tabletta 30x: 996 Ft. Az esetleges változások a www.oeg.hu honlapon tekinthetők meg. **Alkalmazási előírát OGVI engedély száma:** 6778/40/2004. **További részletes információkat az alkalmazási előírát tartalmaz!** Lezárás dátuma: 2016.03.01. Az utolsó jóváhagyott alk. előírát dátuma: 2014.04.02.