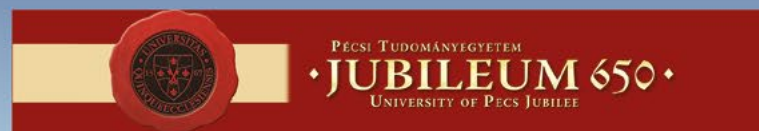




Magyar
Gyermeckneurológiai Társaság
41. Kongresszusa

PÉCS 2017. MÁJUS 18-20.

PROGRAMFÜZET



50 ÉVES

**A PÉCSI GYERMEKGYÓGYÁSZATI KLINIKA
GYERMEKNEUROLÓGIAI OSZTÁLYA**



A kongresszus fővédnökei

Prof. Dr. Bódis József
a Pécsi Tudományegyetem rektora

Páva Zsolt
Pécs Megyei Jogú Város polgármestere

Dr. Velkey György
a Magyar Gyermekorvosok Társasága elnöke

Helyi szervezők

PTE Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermekneurológiai Osztálya
7623 Pécs, József Attila utca 7.

Tudományos szervező bizottság

Dr. Hollódy Katalin elnök
Dr. Szever Zsuzsa titkár
Dr. Csüllög Zsuzsa
Dr. Kollár Katalin
Dr. Liptai Zoltán

Támogatók

Actelion
Biomedica Hungaria Kft.
Genzyme (Sanofi)
G.L. Pharma M.K.K.K.
Medicina Könyvkiadó Zrt.
Meditop
Numil Kft.
Orphan
Pharmacenter Kft.

ÁLTALÁNOS INFORMÁCIÓK

A kongresszus és a regisztráció helyszíne:

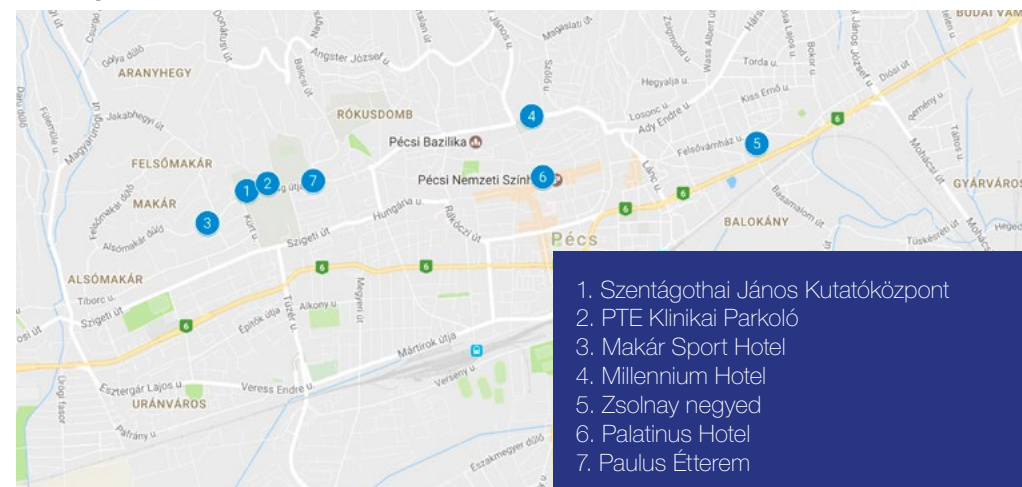
Szentágotthai János Kutatóközpont, Pécs
7624 Pécs, Ifjúság útja 20.

Parkolás

Felhívjuk figyelmüket, hogy Pécs belvárosában és a kongresszus környezetében is fizetős parkolás lehetséges a kijelölt parkolóhelyeken. A Szentágotthai Kutatóközpont épülete előtt közvetlenül parkolni nem lehet!

A kongresszus helyszíne mellett 10 méterre fizetős PTE egyetemi/szívklínikai parkoló üzemel, ahol a foglaltság függvényében áll rendelkezésre parkolóhely. A Makár Sporthotelnél ingyenes parkolási lehetőség áll az ott megszálló vendégek rendelkezésére. A többi szállodáknál, kérjük tájékozódjanak előzetesen a lehetőségekről.

Térkép



1. Szentágotthai János Kutatóközpont
2. PTE Klinikai Parkoló
3. Makár Sport Hotel
4. Millennium Hotel
5. Zsolnay negyed
6. Palatinus Hotel
7. Paulus Étterem

Regisztrációs iroda nyitva tartása

2017. május 18., csütörtök 8.30 – 18.00
2017. május 19., péntek 8.00 – 18.00
2017. május 20., szombat 8.00 – 12.30

Szervező iroda

Benyhe Ildikó, Gaitz Éva, Huba Stefánia
Congressline Kft.
1065 Budapest Révay köz 2.
Telefon: +36 1 429 0146, +36 1 312 1582
Fax: +36 1 429 0147
E-mail: huba@congressline.hu
www.congressline.hu



Részvételi díjak

	2017. április 2-ig	2017. április 2-től	Helyszínen
Társasági tagok	21.500.-Ft	24.000.-Ft	26.000.-Ft
Nem tagok	25.500.-Ft	27.500.-Ft	29.000.-Ft
Rezidens / PhD / nyugdíjas / orvostanhallgató	13.000.-Ft	15.000.-Ft	16.000.-Ft
Kiállító	26.000.-Ft	26.000.-Ft	26.000.-Ft
Kísérő	11.000.-Ft	13.000.-Ft	14.000.-Ft
Napjegy		csütörtök	12.000.-Ft
		péntek	13.000.-Ft
		szombat	8.000.-Ft

A részvételi díj 27% Áfa-t és 6.375.-Ft közvetített étkezést tartalmaz.

A részvételi díj tartalmazza:

- a kongresszuson való részvételt
- a kongresszus kiadványait
- a kávészüneteket
- mindhárom napi ebédet
- a csütörtök esti programot és könnyű vacsorát
- a péntek esti közös vacsorát

A kísérői részvételi díj tartalmazza:

- a csütörtök esti programot és könnyű vacsorát
- a péntek esti közös vacsorát

A napjegy ára tartalmazza:

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

Ebéd

A kongresszus mindhárom napján ebédet a közeli Paulus étteremben, annak az MGYNT Kongresszus részére zászlóval kijelölt részén biztosítunk (cím: Pécs, Ifjúság útja 4.). Az étterem a Szentágotthai Kutatóközponttól 5 perc sétára található. Ebédelni kizárólag névre szóló kitűzővel lehetséges, a programban kijelölt ebédidő keretein belül.

Névkitűző

Az előadások, ill. a kiállítás csak névkitűzővel látogathatók! Felhívjuk a regisztrált résztvevők figyelmét, hogy a regisztrációkor kapott névkitűzött feltétlenül őrizze meg és tartsa maguknál, mert a csütörtök esti programra és péntek esti vacsorára ez lesz a belépő!

Kiállítás

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

Internet

A Szentágotthai Kutatóközpontban WiFi rendelkezésre áll.

Hálózat neve: PTE-Conference

Jelszó: MGYNT2017

Társasági Programok

Csütörtökön, május 18-án Zsolnay negyed látogatás

(Indulás 18.00 órakor busszal a Makár Sporthotelből, 18.15-kor megáll a Millennium Hotelnél)

18:30-tól: séta a negyedben, Gyógyi gyűjtemény megtekintése vezetéssel, csoportosan
M21 Galéria – A Magyar Képzőművészeti Egyetem és a PTE Művészeti Kar doktorandusz hallgatóinak válogatott közös kiállításának megtekintése
19:30-tól: vendégváró falatok a Zsolnay Étterem teraszán
(rossz idő esetén: az M21 Galéria előterében)

20:30 transzfer vissza a szállodákhoz

Pénteken, május 19-én közös vacsora a Palatinus étteremben

(Indulás 19:15 órakor busszal a Makár Sporthoteltől)

19:30-tól: közös vacsora, közgyűlés

23:00 transzfer vissza a szállodákhoz

Előadások

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

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

Az előadások feltöltésére az adott előadásblokk előtti szünetben vagy korábbi szünetekben van lehetőség!

Akkreditáció

A kongresszus akkreditálásra került, 18 + 5 továbbképzési pont szerezhető.

RÉSZLETES PROGRAM

2017. MÁJUS 18. CSÜTÖRTÖK

10:30 – 11:00 MEGNYITÓ

11:00 – 12:30 ÚJSZÜLÖTT NEUROLÓGIA
Üléseelnök: György Ilona, Hollódy Katalin

Újszülött neurológia a kezdetektől napjainkig (15 perc)

György Ilona

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Neurológiai és pszichiátriai betegségek perinatális gyökerei (20 perc)

Tulassay Tivadar

Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Az emberi agykéreg morfológiai fejlődése peri- és postnatalis korban (20 perc)

Ábrahám Hajnalka

Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar, Orvosi Biológiai Intézet és Központi Elektronmikroszkópos Laboratórium, Pécs

Újszülöttkorban szerzett maradandó idegrendszeri károsodások

- amit tudunk és amit nem (20 perc)

Szabó Miklós

Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika Újszülött Intenzív Osztály, Budapest

Az érett újszülöttek Hypoxiás-Ischaemias Encephalopatiájának (HIE) neuroradiológiája (15 perc)

Rudas Gábor, Varga Edit, Méder Ünőke, Szabó Miklós

Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ és I. Gyermekklinika, Budapest

12:30 – 14:00 EBÉD

14:00 – 15:15 ÚJSZÜLÖTTKORI CONVULSIÓK
Üléseelnök: Kovács Tamás, Merő Gabriella

Újszülöttkori convulsiók a neonatológus szemszögéből (15 perc)

Kovács Tamás

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekklinika, Debrecen

Újszülött- és fiatal csecsemőkori convulsiók differenciáldiagnosztikája (15 perc)

Hollódy Katalin, Nagy Eszter

Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

Újszülött- és fiatal csecsemőkori paroxysmalis események megítélése – felismerhető-e az epilepszia csak egy videó felvétel megtekintése alapján?

Nagy Eszter¹, Major Alexandra¹, Farkas Nell², Hollódy Katalin¹

¹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

²Pécsi Tudományegyetem, Bioanalitikai Intézet, Pécs

Újszülöttkori fokális rohamok – színes etiológia

Grabicza Anita, Bessenyei Mónika, Nagy Andrea, Pataki István

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Újszülöttkori status epilepticus háttérében álló mély agyi vénás thrombosis és következményes stroke

Mellár Mónika¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Szűcs Orsolya², Rudas Gábor³

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia, Budapest

²Heim Pál Gyermekkórház Belgyógyászat, Budapest

³Semmelweis Egyetem MR Kutatóközpont, Budapest

15:15 – 15:30 KÁVÉSZÜNET

15:30 – 16:40 ÚJSZÜLÖTT NEUROLÓGIA II.
Üléseelnök: Fogarasi András, Rudas Gábor

Korszerű neonatális neuroradiológia (20 perc)

Rudas Gábor

Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

Teljestest hipotermia osztályunk gyakorlatában

Merő Gabriella, Szabó Katalin, Marián Erzsébet, Dicső Ferenc

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

Újszülöttkori hypotonia

Elmont Beatrix, Gárdos László

Zala Megyei Szent Rafael Kórház, Csecsemő és Gyermekosztály, Zalaegerszeg

Az újszülöttkori szűrés szerepe a homocisztinuriában

Zsidegh Petra

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

18:00 ZSOLNAY NEGYED látogatás (transzfer a Makár Sportoteltől)

2017. MÁJUS 19. PÉNTEK

8:30 – 10:30

GENETIKA I.

Üléselelők: Kollár Katalin, Hadzsiev Kinga

Enyhe izomgyengesség – CK emelkedéssel

Dobner Sarolta¹, Jemey Judit², Zsidegh Petra³, Molnár Mária Judit⁴, Berthold Streubel⁵, Liptai Zoltán¹

¹Szent László Kórház, Budapest

²Budai Gyermekkorház, Budapest

³Semmelweis Egyetem, I. Gyermekklinika, Anyagcsere Labor, Budapest

⁴Semmelweis Egyetem, Genomikai Medicina és Ritka betegségek Intézete, Budapest

⁵Archimed Life Science GmbH, Bécs

Congenitalis ptosis és ami mögötte van

Cserháti Helga¹, Dobner Sarolta², Szabó Nóra³, Filiczki Gabriella⁴, Nagy Adrienn⁵, Vargay Éva⁶, Herczegfalvi Ágnes⁴

¹Heim Pál Gyermekkorház, Neurológia osztály, Budapest

²Egyesített Szent István és Szent László Kórház, Gyermekinfektológiai osztály, Budapest

³Budai Gyermekkorház, Epilepszia-neurológia ambulancia, Budapest

⁴Semmelweis Egyetem II.sz. Gyermekklinika, Gyermekneurológiai osztály, Budapest

⁵Jász-Nagykun-Szolnok Megyei Hetényi Géza Kórház- Rendelőintézet, Szolnok

⁶Markhot Ferenc Oktatókórház és Rendelőintézet, Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Osztály, Eger

Egy extrém ritka betegség: korai öregedés szindróma neonatális típusa

Fekete Bálint András^{2,1}, Farkas Márk Kristóf¹, Molnár Mária Judit², Farkas Viktor¹

¹Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

²Semmelweis Egyetem, Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, Budapest

Neurofibromatózis-2 egy esetünk kapcsán

Cserháti Helga¹, Mellár Mónika¹, Móser Judit¹, Rosdy Beáta¹, Kovács Éva¹, Rudas Gábor², Dobner Sarolta³, Nagy Gábor⁴

¹Heim Pál Gyermekkorház, Budapest

²Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

³Egyesített Szent István és Szent László Kórház, Budapest

⁴Országos Klinikai Idegtudomány Intézet, Budapest

m-TOR inhibitor terápia sclerosis tuberosában, nemzetközi és hazai tapasztalatok

Gyorsok Zsuzsanna, Fogarasi András

Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkorháza, Budapest

Familiaris akut nekrotizáló encephalopathia (ANE1)

Liptai Zoltán¹, Dobner Sarolta¹, Benke Péter¹, Rosdy Beáta², Szócs Anna³, Hollódy Katalin⁴, Beke Ágnes⁵, Fleur Vansenne⁶

¹Szent László Kórház, Budapest

²Heim Pál Gyermekkorház, Budapest

³Semmelweis Egyetem, MR Kutató Központ, Budapest

⁴Pécsi Tudományegyetem Gyermekklinika, Pécs

⁵Petz Aladár Kórház, Győr

⁶University Medical Center Groningen, Groningen

A cerebrotendinosus xanthomatosisról két betegünk kapcsán

Hadzsiev Kinga¹, Fekete Anett¹, Komlósi Katalin², Stefan Diedrich², Oliver Bartsch², Ulrich Zechner², Melegh Béla¹

¹Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

²Johannes Gutenberg-Universität Mainz, Institut für Humangenetik, Mainz

Megkésett motoros fejlődés – és ami mögötte lehet

Till Ágnes¹, Skobrák Andrea², Telcs Borbála³, Czákó Márta¹, Hollódy Katalin², Hadzsiev Kinga¹

¹Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Orvosi Genetika Intézet, Pécs

²Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika Neurológiai Tanszék, Pécs

³Szent Margit Kórház Fejlesztésneurológiai Osztály, Budapest

10:30 – 11:00

KÁVÉSZÜNET

11:00 – 11:15

A SZÉNÁSY-EMLÉKÉREM ÁTADÁSA

11:15 – 12:25

GENETIKA II.

Üléselelők: Herczegfalvi Ágnes, Liptai Zoltán

A neurogenetika szerepe a XXI. századi gyermekneurológiai ellátásban (25 perc)

Molnár Mária Judit

Semmelweis Egyetem Molekuláris Neurológiai Klinikai és Kutatói Központ – A Ritka Neurológiai Betegségek Központja, Budapest

Génterápiás lehetőségek Magyarországon. Eddigi tapasztalatok és jövőbeni lehetőségek

Herczegfalvi Ágnes¹, Liptai Zoltán²

¹Semmelweis Egyetem II. Gyermekklinika, Budapest

²Szent László Kórház, Budapest

Újdonságok a DMD és az SMA diagnosztikájában és terápiaájában

Karcagi Veronika¹, Serly Julianna¹, Pálmafy Beatrix², Rosdy Beáta³, Herczegfalvi Ágnes⁴

¹Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrum, Budapest

²Országos Idegsebészeti Tudományos Intézet, Budapest

³Heim Pál Gyermekkorház, Budapest

⁴Semmelweis Egyetem II. Gyermekklinika, Budapest

Preimplantációs genetikai diagnosztika alkalmazása monogénes öröklődésű neurológiai betegségekben

Varga Tünde¹, Lotz Gábor¹, Mátyás Szabolcs², Kanyó Katalin³, Szentirmay Zoltán¹

¹Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrum, Budapest

²Kaáli Intézet, Budapest

³Szent János Kórház Budai Meddőségi Centrum, Budapest

12:25 – 12:45 Actelion Pharmaceuticals Hungary Kft. támogatásával

A Niemann-Pick C betegség előfordulása, genetikája és kezelési lehetőségei

Szakszon Katalin¹, Berényi Ervin², Balogh István³

¹Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

²Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Orvosi Képző Intézet, Debrecen

³Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Klinikai Genetikai Tanszék, Debrecen

12:45 – 14:00 EBÉD

14:00 – 15:30 EPILEPSZIA

Üléselek: Rosdy Beáta, Siegler Zsuzsa

Csecsemőkori familiaris és nem familiaris benignus convulsiok

Siegler Zsuzsa¹, Rosdy Beáta², Fogarasi András¹

¹Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Budapest

²Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

FS plusz formakörű epilepszia diagnózis felállításának nehézségei egy perinatálisan sérült gyermek esetében

Pfliegler Anna¹, Kollár Katalin², Móser Judit³, Mellár Mónika², Rosdy Beáta², Hadzsiev Kinga³

¹Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

²Heim Pál Gyermekkórház, Neurológia, Budapest

³Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

HHV6 fertőzés ritka szövődményeként fellépő encephalitis és temporalis lebeny epilepszia immunkompetens kisdiednél

Solymár Natália¹, Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Nagy Imola¹, Rudas Gábor²

¹Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

²Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

Neonatalis életkorban induló epilepszia sclerosis tuberosa talaján

Rosdy Beáta¹, Mellár Mónika¹, Móser Judit¹, Kollár Katalin¹, Rudas Gábor², Barsi Péter²

¹Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

²Semmelweis Egyetem MR Kutatóközpont, Budapest

Korai myoclonosus epilepsziás encephalopathia supression burst mintával – egy eset kapcsán.

Kollár Katalin¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Barsi Péter², Újfalusi Anikó³

¹Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

²Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

³Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Debrecen

Megnövekedett resting-state EEG funkcionális konnektivitás benignus centro-temporalis epilepsziában

Bessenyei Mónika¹, Clemens Béla², Puskás Szilvia³, Emri Miklós⁴, Spisák Tamás⁴, Opposits Gábor⁴

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

²Kenézy Gyula Kórház és Rendelőintézet, Debrecen

³Debreceni Egyetem Klinikai Központ Neurológiai Klinika, Debrecen

⁴Debreceni Egyetem Klinikai Központ Nukleáris Medicina Tanszék, Debrecen

15:30 – 16:00 KÁVÉSZÜNET

16:00 – 17:45 IDEGSEBÉSZET

Üléselek: Bognár László, Büki András

Optikus gliomák kezelési lehetőségei

Bognár László, Fekete Gábor, Novák László

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Debrecen

Intraventricularis tumorok sebészeti kezelése

Novák László, Fekete Gábor, Bognár László

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Debrecen

Gyermekkori koponya agysérülések ellátása a 2016-os ellátási irányelvek tükrében

Büki András¹, Kolumbán Bálint¹, Tóth Péter¹, Horváth Péter¹, Ezer Erzsébet²

¹Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Pécs

²Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Intézet, Pécs

A gerincsérülések korszerű ellátása gyermekkorban

Schwarcz Attila

Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Pécs

Sebészeti szövődmények és funkcionális eredmények 2 évvel SDR műtét után: 146 beteg prospektív követéses vizsgálata – külföldi tapasztalataink

Markia Balázs^{1,2}, Richard Edwards¹

¹Royal Hospital for Children, Bristol, UK

²Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest

Liquor keringési zavarok újszülött és csecsemőkori, az idegsebészeti ellátás lehetőségei

Bacsa Eszter, Vető Ferenc, Horváth Zsolt, Dóczy Tamás

Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Pécs

Robot asszisztált sztereotaxiás jelölés extratemporalis szelektív resectio eseteiben - a brain shift kivédése

Markia Balázs, Jeffery SMT, Mohamed A, Nicolae L, Likeman M, Sandeman D.R.

Bristol Royal Hospital for Children, Department of Neurosurgery, Bristol, UK

19:15 Busztranszfer a Makár Sportthetől

19:30 KÖZGYŰLÉSEL EGYBEKÖTÖTT KÖZÖS VACSORA A PALATINUS SZÁLLÓ BARTÓK TERMÉBEN

2017. MÁJUS 20. SZOMBAT

8:30 – 10:30

SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA I.

Üléselelnök: Bessenyei Mónika, Péter István

A Canavan-szindróma klasszikus és atípusos esete

Fekete Anett¹, Hadzsiev Kinga¹, Gyorsok Zsuzsanna², Zima Judith¹, Till Ágnes¹, Melegh Béla¹

¹Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

²Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkörháza, Budapest

Elhúzódo tudatzavar. Mi állhat a háttérben?

Simon Gábor¹, Skobrák Andrea¹, Csorba Eszter¹, Szász Mária², Rózsai Barnabás², Hollódy Katalin²

¹Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház, Csecsemő- és Gyermeosztály, Kaposvár

²Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

Sok hűhó... miért is? – A komplikált migrén differenciáldiagnosztikája

Skobrák Andrea¹, Csorba Eszter¹, Nagy Ferenc¹, Vajda Zsolt²

¹Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház, Kaposvár

²Kaposvári Egyetem Egészségügyi Centrum Diagnosztikai és Onkoradiológiai Intézet, Kaposvár

Hypoplasia pontocerebellaris és atrophía musculorum spinalis egy csecsemőben

Péter István¹, Rózsai Barnabás¹, Pál Endre², Hollódy Katalin¹

¹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika Neurológiai Tanszék, Pécs

²Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Neurológiai Klinika, Pécs

Autoimmun központi idegrendszeri demyelinisatiós kórképpel diagnosztizált eseteink 2000-2016 éves időszakban, klinikai és terápiás tapasztalatok

Menyei-Kiss Magdolna, Malik Anikó, Farkas Márk Kristóf, Szabó Léna*, Farkas Viktor

Semmelweis Egyetem, I. Gyermekklinika és II. Gyermekklinika*, Budapest

Paraneoplasticus cerebellaris degeneratio

Móser Judit¹, Rosdy Beáta¹, Mellár Mónika¹, Kollár Katalin¹, Viczena Veronika¹, Beleznyai Zsuzsanna², Rudas Gábor³

¹Heim Pál Gyermekkörház Neurológia, Budapest

²Semmelweis Egyetem Laboratóriumi Medicina Intézet Immunlabor, Budapest

³Semmelweis Egyetem MR Kutatóközpont, Budapest

Ismeretlen eredetű roncsoló agyvérzés 6 hetes csecsemőnél

Szamosújvári Judit¹, Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Gács Éva², Scheuring Noém², Polovitzner Mária³, Balázs György³, Kiss Gabriella⁴, Marosi Anikó⁵, Várallyay György⁶

¹Heim Pál Gyermekkörház, Neurológia Osztály, Budapest

²Heim Pál Gyermekkörház Belgyógyászati Osztály, Budapest

³Heim Pál Gyermekkörház, CT Intervenciós és Radiológiai Osztály, Budapest

⁴Heim Pál Gyermekkörház Központi Anesztheziológiai és Intenzív Osztály, Budapest

⁵Heim Pál Gyermekkörház, Haematológiai Ambulancia, Budapest

⁶Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

Grisel-szindróma

Kicska Nóra, Bessenyei Mónika

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

10:30 – 10:45

KÁVÉSZÜNNET

10:45 – 11:30

AZ EURÓPAI GYERMEKNEUROLÓGIAI TÁRSASÁG 2017. ÁPRILIS 4-7. KÖZÖTT BUDAPESTEN MEGRENDEZETT TRAINING KURZUSÁNAK ÖSSZEFOGLALÓJA, A LEGFONTOSABB „TAKE HOME MESSAGE”-K
Bevezető: Hollódy Katalin

Cserháti Helga – Veleszületett anyagcsere betegségek: akut megjelenés

Telcs Borbála – Hypoxiás ischaemias encephalopathia

Lazics Klaudia – Intraventricularis vérzés, újszülöttkori stroke és sinus thrombosis

Cziniei Mónika – Újszülöttkori idegrendszeri fertőzések, diagnózis, kezelés

Szamosújvári Judit – Újszülöttkori görcsök semiológiája és kezelése

Szabó Nóra – Myasthenia szindrómák

Solymár Natália – Neuromuszkuláris betegségek terápiája

Dobner Sarolta – Klinikai „kulcsok”

11:30 – 13:00

SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA II.

Üléselelnök: Elmont Beatrix, Szever Zsuzsa

A hypotonia egyes ritka esetei I.

Filiczki Gabriella¹, Szabó Nóra², Árvai Kristóf³, Deák György⁴, Dobner Sarolta⁵,

Gisztli Erzsébet⁶, Hegedűs Péter¹, Horváth Klára¹, Herczegfalvi Ágnes¹

¹Semmelweis Egyetem, II.sz. Gyermekklinika, Gyermekneurológiai osztály, Budapest

²Budai Gyermekkörház, Epilepszia-neurológia ambulancia, Budapest

³PentaCore Laboratórium, Budapest

⁴Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Újszülött, Csecsemő- és Gyermeosztály, Székesfehérvár

⁵Egyesített Szent István és Szent László Kórház, Gyermekinfektológiai Osztály, Budapest

A hypotonia egyes ritka esetei II.

Szabó Nóra¹, Árvai Kristóf², Deák György⁴, Dobner Sarolta⁵, Filiczki Gabriella², Hegedűs

Péter², Szabó Léna², Herczegfalvi Ágnes², Varga Edit⁶

¹Budai Gyermekkörház, Epilepszia-neurológia ambulancia, Budapest

²Semmelweis Egyetem, II.sz. Gyermekklinika, Gyermekneurológiai osztály, Budapest

³PentaCore Laboratórium, Budapest

⁴Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Újszülött, Csecsemő és Gyermeosztály, Székesfehérvár

⁵Egyesített Szent István és Szent László Kórház, Gyermekinfektológiai Osztály, Budapest

⁶Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

Miért félünk a ketogén diétától? – A nehézségek leküzdése

Altmann Anna

Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházai, Budapest

Ketogén terápia a mindennapokban – avagy: ne féljünk a ketogén diétától

Szalayné Kónya Zsuzsa

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Dietetikai Szolgálat, Debrecen

Gyermekkori herpes encephalitis a rehabilitáció szemszögéből

Tasnádi Emese, Kovács Noémi, Kolumbán Mária, Péley Iván

Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Pécs

A magyarországi SDR program első két évének tapasztalatai

Vekerdy-Nagy Zsuzsanna^{1,2}, Paraicz Éva², Csohány Ágnes², Medveczky Erika³,
Elmont Beatrix⁴, Nagy Adél, Nagy Andrea², Fekete Gábor⁵, Bognár László⁵

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Orvosi Rehabilitáció és Fizikális Medicina Tanszék, Debrecen

²Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkorháza, Gyermekrehabilitációs Osztály, Budapest

³Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak, Gyermekrehabilitációs Osztály, Budapest

⁴Zala Megyei Szent Ráfael Kórház, Gyermekrehabilitációs részleg, Zalaegerszeg

⁵Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika

13:00

ZÁRSZÓ
Ebéd

VNSTherapy®

BIOMEDICA

VNS Therapy for paediatrics

Early intervention helps create brighter futures

Effectiveness that improves and is maintained over time

- Multiple studies confirm VNS Therapy® effectiveness in children
- Children experience favourable reductions in seizure severity and duration
- Significant improvements in the Quality of Life (QoL) have been demonstrated in children



LivaNova
Health innovation that matters

ELŐADÁS ÖSSZEFOGLALÓK

2017. MÁJUS 18. CSÜTÖRTÖK

11:00 – 12:30 ÚJSZÜLÖTT NEUROLÓGIA

Újszülött neurológia a kezdetektől napjainkig

György Ilona

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Az előadás rávilágít, mi tette szükségessé az újszülött neurológia kialakulását. Bemutatja a kezdeteket a XX. sz. első felében, majd ismerteti az előrelépéseket az utolsó 50 évben: az újszülöttkori reflexek, az izomtónus eltérések és a posturalis reakciók rendszerbe foglalását, a koraszülött-neurológia kialakulását. Nyomonköveti a speciális kórképek felismerését, valamint a technikai eszközök fejlődését. A szakma hazai kialakulásának ismertetése után rámutat a jelen állapotra és a jövő perspektíváira.

Neurológiai és pszichiátriai betegségek perinatális gyökerei

Tulassay Tivadar

Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Magyarországon a születések száma – az európai fejlett országokéhoz hasonlóan – évtizedek óta lassú csökkenést mutat. A kissúlyú újszülöttek száma ugyanakkor állandó (8-9%), amely azt jelenti, hogy a népességben belül az akut betegségek és azok későbbi szövődményeinek kockázatát hordozók aránya nő. A neonatológia eredményességének köszönhetően hazánkban jelentősen javult a neonatális mortalitási mutató és jelentősen csökkent a csecsemőhalálozás is. Ez teoretikusan azt jelenti, hogy a perinatális kezelés következményei is hozzáadódnak a koraszülöttség, ill. az alacsony súlyból adódó kockázatokhoz.

Az életminőséget a későbbi életkorban jelentősen befolyásoló legsúlyosabb neurológiai állapotot az újszülöttek agykárosodása okozza. A születés utáni adaptáció cardiovascularis instabilitása az agyvérzés legkomolyabb kiváltó oka. Ezt csökkenteni lehet a szülés során a fiziológiás („késői”) köldökzsinór ellátással, amelynek eredményeképpen javul a koraszülöttek hypovolaemiája, csökken a vérnyomás ingadozás és a következményes agyvérzés is. A fiziológiás köldökellátás eredménye továbbá a jobb vas ellátottság, amelynek következtében nemcsak az anaemia előfordulása csökken, hanem javulhatnak a kognitív funkciók is.

A születés utáni adaptációs zavaroktól függetlenül a koraszülöttség ténye és az alacsony születési súly gyermek és serdülőkori pszichiátriai betegségek forrása lehet (ADHD, autizmus, kényszerspektrum zavarok).

Az emberi agykéreg morfológiai fejlődése peri- és postnatalis korban

Ábrahám Hajnalka

Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar, Orvosi Biológiai Intézet és Központi Elektronmikroszkópos Laboratórium, Pécs

Az agykéreg fejlődése egy magasan szervezett, hosszan tartó, komplex folyamat, amely nem ér véget a születéskor. Több folyamat és jelenség a 40. gesztációs hét után zajlik, amely magyarázatot ad a gyermekek hosszan tartó motoros, érzelmi, viselkedési és kognitív fejlődésére.

Az előadás során tárgyalásra kerülnek az agykéreg fejlődésének születés körüli és a posztnatalis időszakban zajló folyamatai, mint a sejtproliferáció, a serkentő és gátló neuronok morfológiai és neurokémiai érése, az idegsejtek közötti szinaptikus kapcsolatok kialakulása, valamint a myelinizáció. Említésre kerülnek azok az egyes agykérgi területek között megfigyelhető morfológiai különbségek, amelyek az egyes kéregterületek közötti, a funkcionális érettség fokában megjelenő különbségek hátterében állnak. Emellett bemutatásra kerül az is, hogy milyen módon érinti az agykéreg fejlődését a koraszülés, különös tekintettel a döntően kognitív funkciókért felelős temporális archi- és neurocortexben. Részletesen elemezzük a gyrus dentatusban zajló posztnatalis neuronképződés, valamint az idegsejtek éréseinek változását koraszülés hatására. Emellett a koraszülött és terminusra született csecsemőkben összehasonlítjuk az agykéregben főként prae-natalisan jelen lévő sejttípusok (pl. Cajal-Retzius sejtek) perinatális eltűnésében, valamint a myelinizáció folyamatában, megfigyelhető különbségeket.

Az érett újszülöttek Hypoxiás-Ischaemias Encephalopatiájának (HIE) neuroradiológiája

Rudas Gábor, Varga Edit, Méder Ünőke, Szabó Miklós

Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ és I. Gyermekklinika, Budapest

Bevezetés: az asphyxia az érett újszülöttek leggyakoribb betegsége (incidencia 0,3%). A terápiás ablak nagyon rövid: 6 óra. Jelenleg a betegség diagnózisa a klinikai képen alapul. A terápia az egész test hűtésé.

Cél: a legfontosabb kérdések: 1. a klinikai kép önmagában vajon eléggé szenzitív és specifikus a megbízható diagnózis felállításához? 2. Vajon az MR vizsgálat segíthet-e differenciálni az akut, valódi asphyxia (amikor a hűtés indikált) és az azt utánzó egyéb megbetegedések (vérzések, stroke, infekciók, anyagcserebetegségek, subakut HIE, stb.) között, ahol a hűtés nem indokolt.

Módszer és beteganyag: 152 érett újszülöttet vizsgáltunk MR-rel az élet első 2 napján, akiknél felvetődött a HIE diagnózisa. Az MR vizsgálatot Philips Achieva és Ingenia 3T berendezésekkel végeztük T1, T2, T2*, Diffúzió szekvenciák és MR Spektroszkópia felhasználásával.

Eredmények: az MR vizsgálat alapján 32 (21%) újszülöttnél nem volt bizonyíték HIE-re (7 stroke, 17 IVH, 4 esetben más kórkép míg 4 esetben mindenféle kóros eltérés nélkül) és ugyanakkor 21 (14%) betegnél subakut HIE-t találtunk.

Következtetés: A HIE jelenlegi diagnosztikája elégtelen ennek következtében a betegcsoport rendkívül heterogen és 53 (35%) újszülöttnél a teljes test hűtés indokolatlan volt. Eredményeink felhívják a figyelmet a lehető legkorábbi MR vizsgálatok nagy jelentőségére a HIE diagnózisának felállításakor.

Újszülöttkori convulsiók a neonatológus szemszögéből

Kovács Tamás

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekklinika, Debrecen

A konvulziók újszülöttkorban gyakoribbak, mint a későbbi életkorokban és általában világos ok azonosítható a háttérükben, ritkák az idiopathiás vagy jól meghatározott epilepsia szindróma részeként jelentkező esetek. Döntő többségükkel a neonatológus találkozik először és gyakran jelentős problémát jelent a diagnózis és a terápiás indikáció felállítása, valamint a teendők meghatározása és annak megítélése, hogy mikor szükséges neurológust bevonni. Utóbbi szempontból a neurológus elérhetősége is jelentős tényező.

Az újszülöttkori görcsök egy része szubklinikai, ugyanakkor sok kórosnak látszó, és konvulzióknak tűnő jelenséget nem kísér EEG eltérés. Nem teljesen világos az sem, hogy az esetleges rossz neurológiai kimenetelért mennyire a konvulzió maga, vagy mennyire a háttérben álló agysérülés tehető felelőssé, ráadásul az antikonvulzív szerek önmagukban is károsítják a fejlődő agyat. Mindezek következtében nem egyértelmű az sem, hogy minden görcsöt (klinikai, subklinikai) csillapítani kell-e. A bizonytalanságot fokozza, hogy az első generációs antikonvulzív szerek relatíve ineffektívek, a barbiturátok és phenytoin hatékonysága például mindössze 30-55% körül van. Ez ahhoz vezet, hogy egyre gyakrabban kerülnek alkalmazásra off-label gyógyszerek ebben a vulnérabilis betegcsoportban, amelyek mellett az adverz események kockázata igen magas. Csak néhány újabb készítmény újszülöttkori alkalmazásával kapcsolatban (pl. Bumetanide) történtek értékelhető klinikai vizsgálatok.

Az előadás célja, hogy az említett nehézségek és hazai viszonyok mellett, a jelenlegi ismeretek birtokában legideálisabbnak látszó diagnosztikus és terápiás módszereket áttekintse a neonatológus szemszögéből.

Újszülött- és fiatal csecsemőkori convulsiók differenciáldiagnosztikája

Hollódy Katalin, Nagy Eszter

Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

Az élet első 28 napjában fellépő convulsiók felismerése nem mindig egyszerű, mert mind klinikai, mind EEG megjelenésükben nagyon változatosak és jelentősen különböznek az idősebb gyermekekre jellemzőktől. Az újszülöttkori convulsiók egyharmada az első életnapon, egyharmada az első élethéten jelentkezik. Az újszülött tudatállapotának megítélése ugyancsak nem könnyű, de a görcsök általában nem járnak tudatzavarral. A multifocalis görcsök a test több részét érintik, általában migráló jellegűek. A clonusos, tónusos, myoclonusos görcsök a legjellegzetesebbek, valamint az ún. „finom” görcsök, amik többnyire motoros automatizmusok, a nyelv, az arc, a szemek horizontális deviációja nystagmussal vagy anélkül, a szemek hosszabb ideig való nyitva tartása fixációval, rágó, boksoló, biciklizó vagy pedálozó mozdulatok. Az idősebb gyermekben jól ismert generalizált tónusos-clonusos convulsio az újszülött korban nem fordul elő. Az újszülöttkori convulsiók oka szerteágazó; a hypoxia-ischaemia, transiens metabolikus okok és veleszületett anyagcsere betegségek, központi idegrendszeri infekciók, az agykéreg veleszületett strukturális rendellenességei, epilepszia, stb. okozhatják.

Számos olyan mozgásjelenség is van az újszülött- és fiatal csecsemőkorban, ami epilepsziás eredetű görcsrel összetéveszthető: az újszülött normális mozgásai, jitteriness, tremor, benignus neonatalis alvási myoclonus, apnoe, stb.

Előadásunkban 15 videó felvétellel demonstrálva mutatjuk be a differenciáldiagnosztika nehézségeit.

Újszülött- és fiatal csecsemőkori paroxysmalis események megítélése – felismerhető-e az epilepszia csak egy videó felvétel megtekintése alapján?Nagy Eszter¹, Major Alexandra *oh.*¹, Farkas Nelli², Hollódy Katalin¹¹Pécsi Tudományegyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs²Pécsi Tudományegyetem, Bioanalitikai Intézet, Pécs

Bevezetés: Az újszülöttkori és csecsemőkori convulsiók korai felismerése elengedhetetlen a megfelelő kezelésükhöz. Azonban csupán az inspekció alapján sokszor nem könnyű differenciálni az epilepsziás eredetű görcsöket, valamint az ártalmatlan túlmozgások között. Vizsgálatunkban különböző szintű egészségügyi ismeretekkel rendelkező csoportok ismereteit mértük fel az újszülött- és fiatal csecsemőkorban jelentkező convulsiók megítélését illetően.

Módszerek: Videó-EEG felvétel készült 15 fiatal csecsemőről (2 napos- 5 hónapos) a PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika EEG laboratóriumában. A videó felvételeket (EEG nélkül) levetítettük 6 csoportnak: (1) 159 elsőéves orvostanhallgató, (2) 65 IV-V. évfolyamos orvostanhallgató, (3) 52 gyermekgyógyász rezidens, (4) 18 szakképzett gyermekneurológus (különböző európai országokból), (5) 43 felnőtt neurológus és (6) 37 epilepsziás gyermeket nevelő szülő tekintette meg a felvételeket. Minden résztvevőnek el kellett döntenie, hogy epilepsziás vagy nem epilepsziás eredetű eseményt lát-e a videó felvételen.

Eredmények: A legjobb találati eredményt elérő szakképzett gyermekneurológusok is csak az esetek 67,4%-ában döntöttek helyesen. Az elsőéves orvostanhallgatók választai csupán 36,6%-ban voltak helyesek. Az elsőévesek és a gyermekneurológusok, valamint az elsőévesek és a rezidensek eredményei szignifikánsan különböztek ($p=0,02$; $p=0,045$). A legmegtévesztőbb epilepsziás eredetű convulsio felismerési aránya csupán 18,2% volt. A szülők megítélése jobbnak bizonyult az elsőéves hallgatókéénál.

Következtetések: Az újszülött- és fiatal csecsemőkori convulsiók és a benignus, többnyire transiens túlmozgások felismerése az EEG görbe ismerete nélkül igen pontatlan. Márpedig az EEG vizsgálat elvégzése nélkül előfordulhat, hogy convulsáló újszülöttet nem kezelünk, míg nem epilepsziás eredet esetén anticonvulsívumot adunk az újszülöttnak. A szakképzett gyermekneurológusok is csak az esetek kétharmadában döntöttek helyesen. Az egészségügyi képzettséggel, a megszerzett tapasztalattal javuló eredmények (elsőévesek<negyed-ötödévesek<rezidensek<gyermekneurológusok) egyértelműen jelzik az edukáció fontosságát.

Újszülöttkori fokális rohamok – színes etiológia

Grabicza Anita, Bessenyei Mónika, Nagy Andrea, Pataki István

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Epilepsziás roham az érett újszülöttek 0,1%-ánál, az igen alacsony súlyú koraszülöttek közel 10%-ánál fordul elő. A rohamok incidenciája magasabb újszülött korban, mint bármely más életkorban. Olyan potenciálisan életveszélyes betegségek talaján alakulhatnak

ki, mint a hypoxiás-ischemias encephalopathia, az agy strukturális eltérései, intracraniális vérzés, központi idegrendszeri fertőzések, ritkábban anyagcsere betegségek kapcsán. Az ebben az életszakaszban lezajló fokális rohamok az esetek túlnyomó részében alkalmi rohamnak számítanak és csak a központi idegrendszeri betegségek akut szakaszában igényelnek kezelést. Előadásunkban a DEKK Gyermekgyógyászati Intézet Koraszülött Intenzív Osztályán az elmúlt fél évben fokális epilepsziás rohamok miatt kezelt három újszülött beteg esetbemutatása kapcsán szeretnénk szemléltetni az újszülöttkori rohamok három lehetséges okát, differenciál diagnosztikai lépéseit, kezelési szempontjait és kimenetelét. Mivel a prognózist erősen meghatározza a rohamot kiváltó alapbetegség, fontos a minél hamarabbi adekvát diagnózis felállítása és a célzott terápia alkalmazása.

Újszülöttkori status epilepticus háttérben álló mély agyi vénás thrombosis és következményes stroke

Mellár Mónika¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Szűcs Orsolya², Rudas Gábor³

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia, Budapest

²Heim Pál Gyermekkórház Belgyógyászat, Budapest

³Semmelweis Egyetem MR Kutatóközpont, Budapest

Bevezetés: Az újszülöttkorban jelentkező görcsrohamok gyakori tünetei a központi idegrendszeri diszfunkciónak, amely háttérben azonban igen sokféle etiológiai tényező állhat.

Esetismertetés: zavartalan várandósságból a 39. gestatios hétre, normál súllyal, vacuumextractióval született újszülöttnél egy hetes életkorban láztalan állapotban, fokozatosan romló általános állapot mellett, váltott oldalról induló, focalis status epilepticus alakult ki. Háttérben koponya MRI vizsgálattal a vena Galeni és a sinus rectus thrombosisát, és jobb oldali vérzésesen transformálódott thalamus stroke-ot találtunk. Idegsebészeti konziliium nem javasolt beavatkozást. Antikonvulzív terápia mellett subcutan enoxaparin kezelés indult. Kontroll koponya ultrahang, illetve MR vizsgálata alapján az érintett vénákban a rekanalizáció megindult, a korábbi vérzés kismértékű progressziót mutatott, de új, nagyobb vérzés nem alakult ki. Az alkalmazott kezelés mellett az akut szakot követően epilepsziás rosszullét nem jelentkezett. Egy hónapos életkorban enyhe tónuselozlási zavar mellett egyéb eltérés nem mutatkozott.

Következtetés: újszülöttkorban az artériás ischaemiás stroke és a primer haemorrhagiás stroke mellett cerebrális sinovenosus thrombosis következtében is kialakulhat stroke, amely jellemzően megváltozott tudatállapottal, és epilepsziás rosszullétek megjelenésével jár.

15:30 – 16:40 ÚJSZÜLÖTT NEUROLÓGIA II.

Korszerű neonatális neuroradiológia

Rudas Gábor

Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

A neonatológiai neuroradiológiában három képalkotó modalitás van: az ultrahang, a CT és az MR. Az ultrahang az elmúlt 15-20 évben nem sokat változott: előnyei ismertek – ágy-melletti, szinte ártalmatlan, olcsó, stb. -, hátrányai kevésbé: a konvexitás nem vizsgálható, a subdurális- subarachnoidális vérzések, kisebb állományvérzések, az asphyxia okozta hypoxiás-ischaemias encephalopathia (HIE), az anyagcserebetegségek, a stroke, nem di-

agnosztizálható, de a PVL, az infekciók szövődményei, a hydrocephalusok, stb. szintén nagy kihívást jelenthetnek.

A CT diagnosztikus értéke eleve nagyon alacsony, melyet még tovább csökkent, hogy az agy még nem myelinizált ebben az életkorban. Ráadásul ebben az életkorban az agy és a szem sugárérzékenysége rendkívül nagy: egy natív CT vizsgálat sugárterhelése 20-30 év háttérugárzásának felel meg.

Az MR a „state of art” módszer, mely ráadásul folyamatosan újabb és újabb lehetőségekkel bővül, melyek alapján határozhatják meg a terápiát. Ilyen pl. az un. Diffúziós mérés, az MR Spektroszkópia, az un. SWI – mellyel pl.: az igen kicsi vérzések, ill. erek is vizualizálhatók, stb. -, vagy az un. ASL, mellyel az agyi keringés vizsgálható. Az MR segítségével felismerhetők a kisebb, de már klinikai tüneteket okozó subdurális-subarachnoidális vérzések, az acut stroke, a cerebritis-tályog, HIE, anyagcserebetegségek, a különböző hydrocephalusok, stb. Ezek felismerése azért is nagyon fontos, mert a klinikai kép gyakran nagyon hasonló miközben alapjában különböző terápiát igényelnek. Fontos az is, hogy az MR vizsgálatokat a lehető leghamarabb kell elvégezni, mert a későbbiekben annak szenzitivitása és specificitása drámaian csökken.

Teljestest hipotermia osztályunk gyakorlatában

Merő Gabriella, Szabó Katalin, Marián Erzsébet, Dicső Ferenc

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

A hypoxiás ischaemias encephalopathia (HIE) vagy perinatalis asphyxia klinikailag és laboratoriumi vizsgálatokkal is bizonyítottan asphyxia következtében kialakult, döntően az érett újszülötteket érintő neonatális agykárosodás. Patomechanizmusában a hypoxiás és ischaemias folyamatok mellett döntő szerepet játszi az energia metabolizmus zavara. Incidenciája élve született esetekre számítottnan fejlett országokban (USA) 2-4/1000, fejlődő országokban 5 – 10/1000 (nincs pontos adat) Az egyre magasabb színvonalú szülészeti és neonatológiai ellátás ellenére a WHO adatai szerint évi több mint 4 millió újszülöttet érint, közülük kb. 840,000 vagy 23% hal meg és kb. ugyanennyi különböző mértékű neurológiai maradvánnyal „gyógyul”. Súlyos HIE-t követően 80% súlyos neurológiai deficit, 10-20% kevésbé súlyos és < 10% tünetmentes. Középsúlyos HIE-t követően 30-50% súlyos neurológiai deficit, 10-20%-ban minor „maradvány”. Napjainkban már elfogadott tény, hogy a középsúlyos és súlyos esetekben a TTH (teljes-test hypothermia) egyértelműen javítja a hosszú távú kimenetelt. A magas szintű ellátást biztosító NIC központokban ez egy „A” evidenciájú terápiás ajánlás. A hűtés hatásai az agyi metabolizmusra: gátolja az excitotoxikus neurotranszmitterek felszabadulását, stabilizálja a Ca⁺⁺ metabolizmust, segít az intracelluláris energiaforrások megőrzésében, és gátolja a neuronális sejtek apoptózisát.

Újszülött kori hypotonia

Elmont Beatrix, Gárdos László

Zala Megyei Szent Ráfael Kórház, Csecsemő és Gyermekosztály, Zalaegerszeg

Az újszülött korban jelentkező mozgásszegénység, hypotonia, sokszor komoly kihívást jelent, és más klinikai tünetekkel pl. légzésvizsgálat, táplálási zavar - gyakran felveti neuromuscularis betegség gyanúját. Előadásom célja, hogy az újszülött korban észlelt floppy baby

esetén követett differenciál diagnosztikát áttekintve felhívjam a figyelmet a Prader Willi syndromára. 8 éve közel 1 év különbséggel született két koraszülött, akiknél légzési elégtelenség, táplálási nehezítettség társult a kifejezett hypotoniahoz. Az elvégzett vizsgálatok (anyagcsere, elektrofiziológiai és genetikai) neuromuscularis betegséget kizárták. A csecsemők mozgásfejlődése lassú, de egyenletes volt, izomtónusuk javult, rendszeresen kontrolláltuk, korai fejlesztésre jártak. Fél évente történt kontrollok során feltűnt az életkori átlagot meghaladó súlygyarapodás. Ekkor merült fel a Prader Willi szindróma lehetősége, amit mindkét esetben az elvégzett genetikai vizsgálat igazolt is. Prader Willi sy. előfordulása Magyarországon 1:18000. Leggyakrabban a 15 chromosoma hosszú karjának deléciója felelős a klinikai kép megjelenéséért. Jellemző, hogy hypotoniajuk fokozatosan javul, 1 éves kort követően az addig nehezen táplálható kisgyermekek falánkká válnak, súlyuk egyre gyarapszik. Később az obesitás mellett a mentális retardáció, hypoplasias nemi szervek, proximális izomgyengeség lesz a vezető tünet. Mindkét gyermekünk a diagnózis felállítása után endokrinológiai centrumba került, ahol elkezdtek a növekedési hormon adását. Céлом az volt, hogy felhívjam a figyelmet egy ritkán előforduló betegségre, ahol a diagnózis felállítása nem nehéz ha már a jellemző klinikai tüneteket mutatkoznak, de újszülött korban járhat buktatókkal a diagnózis felállítása- ha nem gondolunk rá!

Az újszülöttkori szűrés szerepe a homocisztinuriában

Zsidegh Petra

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

A homocisztinuria teljesen kimeríti az újszülöttkori szűrés kritérium rendszerét, mivel létezik a betegségre specifikus és szenzitív biomarker, a klinikai tünetek csak későbbi életkorban jelentkeznek, illetve a korai intervenció eredményes.

Klasszikus homocisztinuria esetében a cisztation-béta-szintáz enzim hiánya következtében a szerin és homocisztein kondenzációja sérül. Az enzim kofaktora a B6-vitamin. A betegség igazi incidenciája nem ismert, európai populációkban 1:20.000 a becsült frekvencia. Biokémiai specifikuma a plazma emelkedett homocisztein és metionin szintje, alacsony cisztationin szint mellett. A betegekben késői diagnózis esetén szemlencse elmozdulás, miopia, mentális retardáció, marfanoid habitus, osteoporosis, thromboembólia esemény, fejlődésbeli elmaradás és magatartás zavar alakulhat ki. A betegség enyhe formái akár felnőttkorig is tünetmentesek maradhatnak.

Vitamin-reszponzív betegség esetén B6-vitamin szupplementációval a metabolit szintek normalizálhatóak. A súlyosabb non-reszponzív forma esetén a terápia metionin szegény diéta-, speciális aminosav keverék szupplementáció- és betain kombinációjából áll.

Egy érintett család több generációjának történetén keresztül a homocisztinuria újszülöttkori szűrésének fontossága és a korai kezelés szerepe kerül bemutatásra.

2017. MÁJUS 19. PÉNTEK

8:30 – 10:30 GENETIKA I.

Enyhe izomgyengeség – CK emelkedéssel

Dobner Sarolta¹, Jemey Judit², Zsidegh Petra³, Molnár Mária Judit⁴, Berthold Streubel⁵, Liptai Zoltán¹

¹Szent László Kórház, Budapest

²Budai Gyermekkorház, Budapest

³Semmelweis Egyetem, I. Gyermekklinika, Anyagcsere Labor, Budapest

⁴Semmelweis Egyetem, Genomikai Medicina és Ritka betegségek Intézete, Budapest

⁵Archimed Life Science Gmbh, Bécs

Cél: A Pompe kór enyhe formájára felhívni a figyelmet, egy kevés tünetet mutató beteg esetén keresztül.

Esetismertetés: A 12 éves fiú fél éve járt a külső talpéleken, fájdalmat nem panaszolt. Ortopédia vizsgálat mindkét lábfej kontraktúráját találta. CK értéke következetesen emelkedett volt.

Eredmények: A fiú statusát tömegesebb vádlik, a csípők ki- és berotációjának gyengesége, nehezített sarkon járás, kacsázó, billegő járás jellemezte. EMG neurogén laesio jeleit mutatta. Az SMN és a dystrophin génben patogén mutáció nem volt, FKRP és CAPN3 gén vizsgálati LGMD2I és 2A diagnózisát nem igazolták. Izombiopsziája vacuolákat írt le az izomrostokban, felszaporodott glikogénnel. Az alfa-glucosidase enzim aktivitása extrém alacsony volt. Genetikai vizsgálata compound heterozigóta formában a GAA gén egyik allélján ismert pontmutációt ([-32-13T>G]:[?]), a másikon hosszú deléciót (exon 3-9) igazolt.

Gyógytorna és talpbatét viselése mellett a fiú panaszai megszűntek, fizikai teljesítménye rosszabbodást 3 éve nem mutat. Az enzimotló kezelés engedélyeztetése folyamatban van.

Konklúzió: Ha CK emelkedés következetesen fennáll, enyhe panaszok esetén is elengedhetetlen a Pompe kór szűrése.

Congenitalis ptosis és ami mögötte van

Cserháti Helga¹, Dobner Sarolta², Szabó Nóra³, Filiczki Gabriella⁴, Nagy Adrienn⁵, Vargay Éva⁶, Herczegfalvi Ágnes⁴

¹Heim Pál Gyermekkorház, Neurológia osztály, Budapest

²Egyesített Szent István és Szent László Kórház, Gyermekinfektológiai osztály, Budapest

³Budai Gyermekkorház, Epilepszia-neurológia ambulancia, Budapest

⁴Semmelweis Egyetem II.sz. Gyermekklinika, Gyermekneurológiai osztály, Budapest

⁵Jász-Nagykun-Szolnok Megyei Hetényi Géza Kórház- Rendelőintézet, Szolnok

⁶Markhot Ferenc Oktatókórház és Rendelőintézet, Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Osztály, Eger

Congenitalis ptosis, mint tünet gyakran észlelhető. A ptosis hátterében különféle differenciáldiagnosztikai kérdések merülhetnek fel a szemészet, a neurológia, a szindrómológia és a genetika tárgyköréből. Előadásunkban a II. sz Gyermekklinika neurológia ambulanciájára, három congenitalis ptosisal megjelent gyermek esetét ismertetjük.

Az első esetben egy 1,5 éves kisdedit mutatunk be, aki visszatérő infekciók és 3 hónapos kora óta észlelt kétoldali ptosis miatt érkezett. Tünetei alapján a roma populációban jól ismert congenitalis myasthenia merült fel, amelyet a CHRNE gén (alegység 1267delG) mutációja igazolt. A második eset egy 6 hónapos csecsemő, akinél kétoldali ptosis, enyhe

facialis aszimmetria mellett az evéssel-rágással szinkron, váltakozó nagyságú szemnyitáshárás volt észlelhető. A tünetet Marcus Gunn szindróma részjelenségének tartjuk. A harmadik eset egy 3 hónapos csecsemő, akinél mérsékelt izomhypotonia, jobb oldali ductus nasolacrimalis atresia, dysmorphiás jegyek mellett születése óta észlelték kétoldali szemhéjcsüngését. A morfológiai eltérések alapján Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus szindróma irányába indítottunk genetikai vizsgálatot (FOXL2 gén).

A bemutatott esetek is alátámasztják, hogy egy egyszerű tünet mögött is széles betegség spektrum állhat.

Egy extrém ritka betegség: korai öregedés szindróma neonatális típusa

Fekete Bálint András^{1,2}, Farkas Márk Kristóf¹, Molnár Mária Judit², Farkas Viktor¹

¹Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

²Semmelweis Egyetem, Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, Budapest

A neonatális progeroid szindróma a progériák (korai öregedés) csoportjába tartozik és a klasszikus Hutchinson-Gilford progériától a már születéskor észlelhető volta különbözteti meg. Öröklődése autoszomális recesszívnek látszik, pontos genetikai háttere ismeretlen. Extrém ritka betegség, világszerte 30 beteget írtak le.

Betegünk 2008-ban született, 35. terhességi héten 1160 g-al. Már születés után feltűnő volt a szomatikus retardáció, subcutan zsírszövet hypotrophiája, fokozott vénás rajzolat, dysmorphia (hypertelorismus, alacsonyan ülő fülek, lóhere alakú koponya, csőrszerű orr, hypoplasiás maxilla). A családban nem fordult elő hasonló betegség. Születése utáni időszakban táplálási nehezítettség, izomhypotónia volt jellemző és többször lázas eclapsia jelentkezett. A koponya MR vizsgálat híd, mesencephalon és hypocampus hypoplasiát, corpus callosum agenésiát írt le. Az EEG-n aszimmetrikus háttértevékenység és lassú elemekből álló generalizált paroxysmusok voltak megfigyelhetők. Pszichomotoros retardatioja miatt jelenleg fejlesztésben részesül.

A betegség genetikai hátterét nemzetközi segítséggel vizsgáljuk. A genetikai háttér megértése a betegség megismerésén túl az öregedés mechanizmusainak tisztázásában is segítséget jelenthet.

Neurofibromatózis-2 egy esetünk kapcsán

Cserháti Helga¹, Mellár Mónika¹, Móser Judit¹, Rosdy Beáta¹, Kovács Éva¹, Rudas Gábor², Dobner Sarolta³, Nagy Gábor⁴

¹Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

²Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

³Egyesített Szent István és Szent László Kórház, Budapest

⁴Országos Klinikai Idegtudomány Intézet, Budapest

Bevezetés: A neurofibromatózis-2 egy dominánsan öröklődő megbetegedés, ami idegrendszeri tumorokra hajlamosít: acusticus neurinomára, intracranialis vagy spinalis meningeomára, schwannomára. Gyakran társul cataracta is.

Esetismertetés: A 8 éves, volt koraszülött gyermeket kisded kora óta természetesen ellenőrzik baloldali szemfenéki hamartoma/astrocytoma, és a jobb szemén kialakult cataracta miatt. 6 éves korától erőtlenség miatt többször vizsgálták, melynek hátterében organikus okot nem találtak. Osztályunkon történő kivizsgálása előtt 3 hónappal pneumoniája zajlott, amely után hangja, köhögése egyre gyengébb lett. Ekkor neurológiai vizsgálata során

strabismus convergenst, rekedt, halk hangot, balra deviáló nyelvet, a bal nyelvfél atrophiją és fasciculatioját, valamint izomerő csökkenést találtak. Kivizsgálása során mért emelkedett acetilkolin-receptor ellenes antitest szint felvetette myasthenia gravis lehetőségét. Pyridostigmin mellett tünetei nem javultak. Osztályunkon a korábban leírt tüneteken kívül a bal m. sternocleidomastoideus és trapezius gyengeségét és atrophiją, légyszájpad aszimmetriát és café-au-lait foltokat találtunk. ENG vizsgálat a myasthenia gravis diagnózisát nem erősítette meg. A bal oldali IX-XII. agyidegek érintettsége, a szem- és bőrtünetek alapján neurocutan betegség vetődött fel. Koponya MR felvételén a subcorticalis fehérállományban látszottak jelzavarok, a VIII. agyideg mindkét oldalon kiszélesedett, a Th III. csigolya magasságában meningeoma ábrázolódt, ami alapján NF-2-t diagnosztizáltunk, melynek genetikai megerősítése folyamatban van.

Következtetés: Ha a klinikai kép és a korábban felállított diagnózis nem korrelál egymással, érdemes további etiológia után kutatni.

m-TOR inhibitor terápia sclerosis tuberosában, nemzetközi és hazai tapasztalatok

Gyorsok Zsuzsanna, Fogarasi András

Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Budapest

A TSC (Sclerosis tuberosa) egy olyan multiorgan szindróma, amely a TSC1/TSC2 tumor suppressor génkomplex mutációja következtében alakul ki. A mutáció különböző szervekben benignus tumorok létrejöttét okozhatja.

A központi idegrendszerben SEGA (subependymalis óriás sejtes astrocytoma), SEN (subependymalis nodulus), corticalis tuberek, migrációs zavar alakulhat ki. A SEGA a foramen Monroi környezetében növekedve liquorpassage zavart, hydrocephalust okozhat, a corticalis tuberek pedig az epilepsziás tünetekért felelősek.

Hogyan befolyásolja ezeket a tüneteket az m-TOR inhibitor terápia?

A szerzők a nemzetközi és hazai tapasztalatokról számolnak be, kitekintést adva a KIR érintettségén kívüli, egyéb szerv érintettséggel kapcsolatos terápiás eredményekre is.

Familiaris akut nekrotizáló encephalopathia (ANE1)

Liptai Zoltán¹, Dobner Sarolta¹, Benke Péter¹, Rosdy Beáta², Szőcs Anna³, Hollódy Katalin⁴, Beke Ágnes⁵, Fleur Vansenne⁶

¹Szent László Kórház, Budapest

²Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

³Semmelweis Egyetem, MR Kutató Központ, Budapest

⁴Pécsi Tudományegyetem Gyermekklinika, Pécs

⁵Petz Aladár Kórház, Győr

⁶University Medical Center Groningen, Groningen

Cél: Örökletes encephalopathia kliniko-radiológiai képének elemzése.

Beteganyag és módszer: Két család 5 érintett tagjának klinikai tüneteit és radiológiai jellemzőit ismertetjük.

Eredmények: 1. betegünk 2 hónaposan epilepsziás görcsök, 5 hónaposan bithalamicus vérzéssel, necrosissal járó „ADEM”, 18 hónaposan májelégtelenség, 2,5 évesen infekció kapcsán görcsökkel, szimmetrikus subinsularis és agytörzsi jelzavarral járó akut encephalopathia miatt került kórházba. Az utolsó epizódból spasticus paresissal, epilepsziával gyógyult. 7 éves, anyai fiú féltestvérének ugyancsak lázas vírusfertőzéshez társult görcse,

elhúzódo tudatzavara, szimmetrikus caps. externa, putamen, temporalis lebeny, hídkar és corpus mamillare laesióval. Mindkettőjük liquor-fehérje szintje magas volt.

Egy évvel korábban látott kislánynak 1 és 2 évesen légúti infekciók kapcsán magas liquor-fehérjével és szimmetrikus thalamus necrosissal, agytörzsi érintettséggel járó encephalopathiája zajlott, melyekből maradvánnyal gyógyult. Édesapjának gyermekkorában influenzához társuló, magas liquor-fehérjével járó „encephalitis” volt, s az ő édesanyja is átesett kisdéd korában „agyvelőgyulladás”.

A domináns öröklésment mindkét családban felvetette a RANBP2 gén mutációjához köthető familiaris akut nekrotizáló encephalopathia (ANE1) gyanúját. A szekvenálás minden beteg családtagban, továbbá az első féltestvérpár egészséges édesanyjában a c.1966A>G patogén mutációt mutatta ki, melyet az egészséges testvérek nem hordoztak.

Következtetés: A szimmetrikus vérzéses thalamicus, temporalis és agytörzsi jelzavarral járó akut nekrotizáló encephalopathia vírusinfekciókhoz társul, sejt-fehérje disszociációval jár, és az esetek egy része a RANBP2 gén mutációihoz köthető, domináns öröklődésű.

A cerebrotendinosus xanthomatosisoról két betegünk kapcsán

Hadzsiev Kinga¹, Fekete Anett¹, Komlósi Katalin², Stefan Diedrich², Oliver Bartsch², Ulrich Zechner², Melegh Béla¹

¹Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

²Johannes Gutenberg-Universität Mainz, Institut für Humangenetik, Mainz

A cerebrotendinosus xanthomathosis (CTX, MIM 213700) egy ritka lipidtárolási rendellenesség, amit a CYP27A1 gén homozygota, vagy compaund heterozygota mutációja okoz. Jellegző tünetei a progressiv neurológiai dysfunctio, a korai atherosclerosis és a cataracta. A tüneteket a különböző szövetekben, de leginkább az Achilles ínban, az agyban és a tüdőben lerakódó nagy cholesterolin depositumok okozzák. A CTX egy a ritka kórképek közül, amiben lehetőségünk van terápiára, azonban az eddigi eredmények csak a progresszió leállításáról számolnak be a kezelés kapcsán, a már kialakult tünetek visszafejlődését nem tudták elérni. Ezért szeretnénk egyetű ikerpár betegünk bemutatásával felhívni a figyelmet erre a kórképre, ugyanis az időben felállított diagnózis lehetővé teszi a minél korábbi terápia megkezdését.

Megkésett motoros fejlődés – és ami mögötte lehet

Till Ágnes¹, Skobrák Andrea², Telcs Borbála³, Czakó Márta¹, Hollódy Katalin², Hadzsiev Kinga¹

¹Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Orvosi Genetika Intézet, Pécs

²Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika Neurológiai Tanszék, Pécs

³Szent Margit Kórház Fejlődésneurológiai Osztály, Budapest

A megkésett motoros fejlődés gyakori panasz a fejlődésneurológiai szakrendelésre érkező csecsemők, kisdédek körében. Hasonló, bár lényegesen különböző súlyosságú vezető tünettől érkezett a három bemutatott gyermek a PTE Orvosi Genetika Intézet illetve a PTE Gyermekklinika Fejlődésneurológiai Szakrendelésére. Az első esetben a mozgásfejlődés késlekedése mellett észlelt társuló fejlődési rendellenességek hátterében valószínűsített szindróma segített időben diagnosztizálni és kezelni a csecsemő rosszindulatú betegségét. A második esetben az in vitro fertilizáció során fogant, perinatális asphyxiát elszenvedett, újszülött korától kifejezetten hypotóniás csecsemő minor anomáliái az idő előrehalad-

tával váltak csak nyilvánvalóvá. A pontos genetikai diagnózis itt a későbbiekben prenatális genetikai vizsgálatot, a szülők számára egészséges gyermek vállalását teheti lehetővé. A harmadik esetben a családi anamnézis, a testvér és az édesanya fizikális vizsgálata irányította a figyelmünket genetikai betegség lehetősége felé a csak kissé megkésett motoros fejlődést, enyhe alsóvégtagi ataxiát mutató kisfiúnál. Három bemutatott betegünk kapcsán szeretnénk felhívni a figyelmet a genetikai szemléletű gondolkodás fontosságára ebben a betegcsoportban is. Az oki terápiával nem kezelhető genetikai betegségekben a korrekt diagnózis segítheti a beteg egyéni sorsát, azzal, hogy időben diagnosztizálunk potenciálisan életveszélyes társuló betegségeket, szövődményeket. Hozzásegítheti a családot egy következő terhesség során egészséges gyermek vállalásához és a körlefolyas, prognózis ismeretében csökkentheti a betegéggel kapcsolatos szorongást.

11:15 – 12:25 GENETIKA II.

Génterápiás lehetőségek Magyarországon. Eddigi tapasztalatok és jövőbeni lehetőségek

Herczegfalvi Ágnes¹, Liptai Zoltán²

¹Semmelweis Egyetem II. Gyermekklinika, Budapest

²Szent László Kórház, Budapest

A molekuláris genetika rohamos fejlődése lehetővé tette az öröklődő neurológiai betegségek genetikai hátterének azonosítását, elindítva azt a hatalmas világméretű kutatást, amely az ismert genetikai defektusok terápiájára irányult.

A leggyakoribb izombetegségben a Duchenne izomdystrophia (DMD) génterápiájában jelentős előrelépés tapasztalható AON -terápiával, és a DMD nonsense pm-val járó formájában viszont 2014 óta orphan drugként alanyi jogon is elérhető a génterápia. Magyarországon jelenleg 9 beteg részesül Translarna (Ataluren) terápiában. A kevés betegszám még nem elegendő messzemenő következtetések levonására, de tapasztalataink szerint a betegek állapota stabilizálódott, és a 6m járás tesztben sem látható romlás.

A másik leggyakoribb betegségben a spinális izomatrophia (SMA) terápiájában is jelentős előrelépés az SMN2 gén fehérjetermelését fokozó terápia (Nusinersen), ill. a neuroprotektív terápia (Olesoxime), mely az USA-ban orphan drug-ként már alanyi jogon elérhető. Reményeink szerint Magyarországon is kezelhetők lesznek az SMA-val élő betegek.

Újdonságok a DMD és az SMA diagnosztikájában és terápiájában

Karcaji Veronika¹, Serly Julianna¹, Pálmafy Beatrix², Rosdy Beáta³, Herczegfalvi Ágnes⁴

¹Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrum, Budapest

²Országos Idegsebészeti Tudományos Intézet, Budapest

³Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

⁴Semmelweis Egyetem II. Gyermekklinika, Budapest

Célkitűzés: Az elmúlt két évtizedben rohamos fejlődés tapasztalható az öröklődő izombetegségek terápiás lehetőségeinek kutatásában, különösen a Duchenne izomdystrophiában (DMD) és a spinális izomatrophia (SMA). Célunk ezért a diagnosztikai lehetőségek bővítése, továbbá a TREAT-NMD globális betegregiszter tagjaként nemzeti adatbázis működtetése és a betegek előkészítése a legmodernebb terápiás lehetőségekre.

Anyag és módszer: A fenti két betegség vizsgálatát MLPA módszerrel végezzük, mely lehe-

tővé teszi a betegek diagnosztizálását, a családtagok hordozósság szűrését, valamint prenatális vizsgálat elvégzését. Pontmutációk kimutatására külföldi együttműködés keretében van lehetőség.

Eredmények: Számos stratégiát dolgoztak ki DMD-ben a dystrophin fehérje működésének helyreállítására, mint pl. adeno-asszociált vírus-mediált génterápia, az exon skipping, utrophin upreguláció, míg a stop kodon mutációkra már törzskönyvezett gyógyszer áll rendelkezésre. Az SMA betegségben az elmúlt hónapokban áttörést jelentett egy olyan antisense oligonukleotid gyógyszer-molekula engedélyezése, amely az SMN2 pszeudogénről termelődő fehérjemennyiséget fokozza. A terápiás lehetőségek megjelenése aktivizálta a betegeket, akik rövid időn belül 12 esetben fordultak intézetünkhöz diagnosztikai, hordozósságvizsgálás ill. SMN2 kópiaszám meghatározás céljából. Az aktivitást jelzi, hogy a DMD betegregiszter 125, míg az SMA 112 taggal rendelkezik és folyamatosan bővül a regisztrálni kívánó betegek száma.

Következtetés: A gyorsan fejlődő és eredményes klinikai kipróbálások ill. a már gyógyszernek minősülő molekulák rövid időn belül áttörést eredményezhetnek az eddig gyógyíthatatlannak tartott betegségekben. A terápiák előfeltétele a gyors és hatékony genetikai diagnózis biztosítása.

Preimplantációs genetikai diagnosztika alkalmazása monogénes öröklődésű neurológiai betegségekben

Varga Tünde¹, Lotz Gábor¹, Mátyás Szabolcs², Kanyó Katalin³, Szentimay Zoltán¹

¹Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrum, Budapest

²Kaáli Intézet, Budapest

³Szent János Kórház Budai Meddőségi Centrum, Budapest

Célkitűzés: Monogénesen öröklődő neurológiai betegségek megelőzése preimplantációs genetikai diagnosztikával (PGD).

Anyag és módszer: A monogénes betegségek vizsgálatát PCR módszerrel, 5 napos embriókból végzett trophoctoderma mintavétellel, haplotípus analízissel támogatottan végezzük, mely lehetővé teszi, hogy a direkt mutációkimutatás mellett indirekt módon is kövessük a betegségben érintett szülői gének öröklődését.

Eredmények: 2012. óta 42 családot fogadtunk PGD-PCR vizsgálatra 26-féle indikációval. Az indikációk jelentős része neurológiai tünetekkel is járó betegség, mint pl. fragilis X szindróma, Huntington chorea, Duchenne-féle izomdisztrófia, 1-es és 2-es típusú neurofibromatózis, 1-es és 2-es típusú mukopoliszacharidózis, Allan-Herndon-Dudley szindróma, DBP deficiencia, késői infantilis neuronális ceroid lipofuscinosis, vanishing white matter szindróma, veseszületett nem szindrómás halláscsökkenés, incontinentia pigmenti, Joubert szindróma. Eddig 28 családnál került sor összesen 40 IVF-PGD ciklus indítására. 37 esetben történt beültetés, az embriótranszferre vonatkoztatott terhességi ráta 38% volt. A 14 létrejött terhességből 3 korai vetéléssel zárult, 11 egészséges gyermek született meg, egy terhesség folyamatban van.

Következtetés: Eredményeink alapján a trophoctoderma mintavétel követő, haplotípus analízissel kiegészített mutációkimutatás hatékony módszer az eredményes PGD vizsgálatok elvégzésére. A preimplantációs genetikai vizsgálat sok érintett szülő számára sokkal inkább elfogadható alternatíva a gyermekvállalásra, mint a hagyományos prenatális vizsgálat, ahol már csak egy esetleges terhességmegszakítással van mód a betegség megelőzésére érintett magzat esetén. Erről a modern diagnosztikai lehetőségről - mint választható alternatíváról - érdekes tájékoztatni az érintett családokat.

Actelion Pharmaceuticals Hungary Kft. támogatásával

A Niemann-Pick C betegség előfordulása, genetikája és kezelési lehetőségei

Szakszen Katalin¹, Berényi Ervin², Balogh István³

¹Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

²Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Orvosi Képző Intézet, Debrecen

³Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Klinikai Genetikai Tanszék, Debrecen

A C-típusú Niemann-Pick betegség (NPC) egy ritka lipid tárolási betegség (előfordulása 1:90,000), amelyet koleszterin felhalmozódása jellemez. A betegség különböző korban jelentkezhet, létezik perinatális, korai infantilis, késői infantilis, juvenilis és felnőtt forma. A juvenilis formában a betegek előbb tünetmentesek, majd a későbbi életkorban jelentkeznek az elsősorban neurodegeneratív tünetek. Ezek az ügyetlenség, ataxia, görcsök, a motoros és a szellemi képességek hanyatlása. Pszichiátriai tünetek (skizofrénia, demencia, depresszió vagy pszichózis) előfordulhatnak a betegség bármely szakaszában. Az NPC kialakulásáért az NPC1 (95%) és NPC2 (5%) gének felelősek. A leírt mutációk 70%-a aminosav cserével jár, melyek a fehérje stabilitását, intracelluláris transzportját érintik elsősorban. A betegség neurológiai tüneteinek késleltetése miglustat terápiával lehetséges. Egy genetikailag igazolt NPC betegünk esetében a miglustat kezelés hatására a pszichózis visszafordíthatóvá vált, az MRI agyi atrophia progressziót nem mutatott. Eredményeink felhívják a figyelmet egy ritka betegség diagnosztikájának fontosságára, tüneteinek késleltetésének lehetőségére, még igen előrehaladott betegség esetén is.

14:00 – 15:30 EPILEPSZIA

Csecsemőkori familiaris és nem familiaris benignus convulsiók

Siegler Zsuzsa¹, Rosdy Beáta², Fogarasi András¹

¹Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Budapest

²Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

A csecsemőkori benignus partialis rohamok valószínűleg lényegesen gyakoribbak, mint amennyit a mindennapokban felismerünk belőlük. Különösen a nem familiaris esetek diagnosztikája lehet nehéz. Eseteink bemutatásával szeretnénk felhívni a figyelmet a kórképre, mert korai felismerésével számos vizsgálat elkerülhető, és a szülői aggodalom csökkenthető. A rohamok 3-20 hónapos kor között indulnak, többnyire clusterekben jelentkeznek. A clusterek 1-3 napig tartanak és akár napi 8-10 rohamot is tartalmaznak. A rohamok jellemzően motoros arrest-tel, tudatzavarral, staring jelenséggel, orális vagy facialis automatizmusokkal, szem és fej deviatóval, enyhe clonusokkal járnak.

A rohamok indulása előtt és később a csecsemők kiválóan fejlődnek. Az interictalis EEG-ben nincs eltérés. Az ictalis EEG igazolja a focalis eredetet, melynek lokalizációja az egyes rohamoknál változhat. A rohamok anticonvulsivumra kiválóan reagálnak. Később nem jelentkeznek más típusú epilepsziás rohamok.

Ebbe a betegségcsoportba sorolhatók még a benignus csecsemőkori rohamok enyhe gastroenteritissel, a familiaris csoportba a később choreoatetosissal járó forma valamint hasonló formakör a benignus infantilis focalis epilepszia közepvonali tüske-hullámmal alvásban. Az egyes formakörök hátterében álló genetikai rendellenességeket intenzíven kutatják. A familiaris formák autosomalis domináns öröklődést mutatnak.

FS plusz formakörű epilepszia diagnózis felállításának nehézségei egy perinatálisan sérült gyermek esetében

Pfliegler Anna¹, Kollár Katalin², Móser Judit³, Mellár Mónika², Rosdy Beáta², Hadzsiev Kinga³

¹Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

²Heim Pál Gyermekkórház, Neurológia, Budapest

³Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

Bevezetés: az SCN1A mutációval járó kórképek klinikailag széles spektrumon helyezkednek el az egyszerű lázgörcstől az FS plusz formakörbe tartozó epilepsián át a Dravet-szindrómáig.

Esetismertetés: A jelenleg 1,5 éves, újszülöttkorban bal arteria cerebri posterior területi ischaemiás stroke-on átesett kisdednek 6 hónapos korban lázas állapotban jelentkezett először fokális szekunder generalizálódó epilepsziás roham. A valproinsav kezelés mellett kezdetben csak lázas állapotban fellépő elhúzódó rosszullétek orális midazolamra szűntek. CYP2C9 polimorfizmus vizsgálat alapján lassú metabolizáló típus. Édesapja és testvére ismert SCN1A mutációja miatt elvégzett mutáció analízis korai stopkodón kialakulását eredményező eltérést igazolt.

Később láztalan állapotban is több alkalommal zajlott elhúzódó váltott oldali fokális indulású roham. Epilepsziája formaköri besorolása nehéz, az igazolt mutáció és a kezdetben lázas állapotban fellépő fokális szekunder generalizálódó rohamok miatt FS plusz formakörbe soroltuk, azonban a képet a perinatalis lézió és az azóta láztalanul zajló fokális indulású rosszullétek is színesítik. Kezelését intermittálisan, infekciók alatt adandó clobazammal egészítettük ki, de hatástalanság miatt topiramate kiegészítést indítottunk. Pszichomotoros fejlődése eddig megfelelően alakul.

Következtetés: az FS plusz formakörű epilepszia betegségek besorolása sok esetben még a genetikai háttér ismeretében is nehéz.

HHV6 fertőzés ritka szövődményeként fellépő encephalitis és temporalis le-beny epilepszia immunkompetens kisdednél

Solymár Natália¹, Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Nagy Imola¹, Rudas Gábor²

¹Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

²Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

Bevezetés: A herpesvirus családba tartozó HHV6 felelős az enyhe lefolyású, általában 3 évnél fiatalabb kisdedeket és gyermekeket érintő exanthema subitum (roseola infantum) nevű megbetegedésért. Ritkán, súlyos szövődményeként meningoencephalitis, encephalitis léphet fel.

Esetismertetés: A 23 hónapos, negatív családi és perinatalis anamnézisével, pszichomotorosan normál ütemben fejlődő kisdedet jellegtelen felső légúti hurutos, subfebrilis állapotban jelentkező, halmozott fokális epilepsziás rohamok miatt vettük fel osztályunkra. Belső szervi statusában belövellt garatképleteken túl kóros eltérés nem volt, organikus neurológiai gócjelet nem észleltünk. Felvételét követően egyre gyakoribbá váló, video EEG regisztrációval is nyomon követett váltott oldali temporalis indulású, elhúzódó dialeptikus rohamok jelentkeztek. A háttértevékenység az életkorhoz képest jelentősen meglassultnak mutatkozott. Akut koponya MRI vizsgálattal nem igazolódott intracranialis kórjelző elváltozás, lumbalpunkció során nyert liquor HHV 6 PCR pozitivitást mutatott. Acyclovir

és parenteralis valproat telítés mellett clobazam és carbamazepin adjuválásával sikerült a gyermeknél rohammentességet elérni, időközben fellépő hypnoid és tartalmi tudatzavarát rendezni.

Következtetés: Őszi-tavaszi időszakban jelentkező encephalitisnél, különösen a kisded korosztály esetén differenciáldiagnosztikailag fel kell vetnünk HHV 6 fertőzés lehetőségét is.

Neonatalis életkorban induló epilepszia sclerosis tuberosa talaján

Rosdy Beáta¹, Mellár Mónika¹, Móser Judit¹, Kollár Katalin¹, Rudas Gábor², Barsi Péter²

¹Heim Pál Gyermekkórház Neurológia, Budapest

²Semmelweis Egyetem MR Kutatóközpont, Budapest

Bevezetés: Sclerosis tuberosa esetén a betegek 85-90 %-a epilepsziás lesz. Legjellemzőbben 3-6 hónapos életkor között jelentkeznek a rohamok. Ritka esetben viszont már újszülött korban találkozunk velük.

Esetismertetés: a leány magzatnál intrauterin rhabdomyomákat diagnosztizáltak. Eseménytelen szülést követően epilepsziás rohamai egy napos életkorban jelentkeztek sorozatban fellépő négy végtagi myoclonus formájában. Koponya MRI vizsgálata több subcorticalis tubert talált. Genetikai vizsgálata folyamatban van. Vigabatrin korai alkalmazásával sikerült West szindróma kialakulását megelőzni. Polyterápia ellenére viszont terápia rezisztens fokális epilepszia maradt fenn, megfelelő psychomotoros fejlődése mellett. A család 6 hónapos életkorban a műtéti megoldást nem kívánja. Off label rapamycin alkalmazásának lehetősége is felmerül.

Következtetés: sclerosis tuberosa talaján újszülött korban induló epilepszia kapcsán gyakori a nagyagy kéreg fejlődési rendellenességek társulása. Focalis corticalis dysplasia (FCD) esetében nagy a valószínűsége a terápia rezisztencia kialakulásának és mentális elmaradás kifejlődésének. Ilyen esetekben mérlegelni kell a korai epilepszia sebészeti beavatkozást, de el kell gondolkodni off label rapamycin alkalmazásáról is.

Korai myoclonosus epilepsziás encephalopathia suppression burst mintával – egy eset kapcsán

Kollár Katalin¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Barsi Péter², Újfalusi Anikó³

¹Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

²Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

³Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Debrecen

Bevezetés: A korai myoclonosus epilepsziás encephalopathia ritka életkorhoz kötött, súlyos lefolyású epilepszia szindróma. Háttérben genetikai, tényezők, anyagcsere betegségek, agyi malformációk is állhatnak. Terápiásan nehezen befolyásolhatók, és alapbetegségtől is függően korai halálhoz vezethetnek.

Esetismertetés: Az idős primipara IVF graviditásából oligohydramnion miatt 37 héten sectio caesareaval diszkrét minor stigmákkal született csecsemőnél 7 napos korban jelentkeztek az első epilepsziás rohamok. Egy hónaposan került intézményünkbe. Kezdetből durva szimmetrikus myoclonusokat észleltünk, az EEG-n burst suppression tevékenységet regisztráltunk. Többféle, életkorának és a formakörnek megfelelően alkalmazott antiepileptikum mellett csak mérsékelt klinikai javulást tudtunk elérni, kezdetből súlyos figyelemzavara, hypotóniája nem változott. 8 hónapos korában jelentkeztek súlyos hypoxiával járó fokális, másodlagosan generalizálódó epilepsziás rohamai. Ezek epilepsziás eredetét a

szülők nem fogadták el és a kezelések nagyobb részét a későbbiekben elutasították, egyedül a ketogén diéta hatásosságában bíztak. Kezdetből komoly táplálási problémák, súlyos, gyakran otthonában is oxigén adását igénylő légúti infekciók zajlottak. Egy éves korában komplett resuscitáció után kialakult többszervi elégtelenség mellett fellépő agytörzsi beékelődést követően exitált. Genetikai vizsgálata a 15. kromoszóma Robertson translokációját igazolta, mely az eddigi ismereteink szerint hasonló betegséggel még nem volt összefüggésbe hozható. Kiterjesztett genetikai vizsgálata felvetette Angermann spektrum lehetőségét.

Következtetés: Esetünk kórtörténete a betegségre jellemzőkön túl az epilepszia szindróma minimál terápia melletti evolúcióját is jól demonstrálja.

Megnövekedett resting-state EEG funkcionális konnektivitás benignus centro-temporalis epilepsiában

Bessenyei Mónika¹, Clemens Béla², Puskás Szilvia³, Emri Miklós⁴, Spisák Tamás⁴, Opposits Gábor⁴

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

²Kenézy Gyula Kórház és Rendelőintézet, Debrecen

³Debreceni Egyetem Klinikai Központ Neurológiai Klinika, Debrecen

⁴Debreceni Egyetem Klinikai Központ Nukleáris Medicina Tanszék, Debrecen

A benignus centro-temporalis epilepszia (BCTE) ritka focalis, elsősorban facio-brachialis rohamokkal vagy focalis secunder generalizálódó rohamokkal jár, jellegzetes életkori megjelenést mutató gyermekkori epilepszia. Jellemzője a neurológiai deficittünetek hiánya és a jó prognózis. A esetek 28-53 %-ban neuropszichológiai deficittünetek figyelhetők meg, figyelemzavar, memóriazavar, beszédzavar, vizuo-spaciális orientáció és a magasabb executív funkciók zavara.

Vizsgálatunk feltevése az volt, hogy a BCTE abnormis resting-state funkcionális konnektivitással jellemezhető, mely felelős a tapasztalható epilepsiás és nem-epilepsiás tüneteikért.

17 BCTE-s beteg és 19 egészséges kontroll személy vizsgálatát végeztük el. A 19 csatornás standard EEG vizsgálatot LORETA módszerrel elemeztük. A LORETA egy forrás lokalizációs módszer, mely a skalpon mért potenciálmézőből kiszámítja annak generátorait (szinkron aktiválódó neuronpopulációkat). A kapott eredményekből funkcionális konnektivitást számoltunk.

Két típusú hálózati abnormalitást találtunk, egyrészt fokozott neuronális kapcsoltságot az elülső beszédközpontban másrészt csökkent neuronális kapcsoltságot a szenzomotoros integráció és motoros kontroll mezők között. Mindezzel bizonyítottuk, hogy a beszéd és figyelem szempontjából fontos kortikális központok működészavara felelős a BCTE-s betegekben észlelt neuropszichológiai tünetekért.

Optikus gliomák kezelési lehetőségei

Bognár László, Fekete Gábor, Novák László

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Debrecen

Az optikus gliomák jellemzően gyermekkorban előforduló, a látórendszert érintő benignus tumoros léziók. Érinthetik a látóideget, chiasmát, tractus opticust és a látósugárzást egyaránt. Növekedésük kapcsán egyéb axiális struktúrák involváltsága is előfordul. Genetikai hajlamra utal az 1. típusú neurofibromatosiszal kapcsolt megjelenése. Felfedezése gyakran mellékletként történik, de az érintett struktúrák által okozhat különböző fokú látásromlást, szemmozgászavart, illetve hypothalamus érintettség esetén diencephalicus tüneteket, és akár obstruktív hydrocephalust is.

A klinikum mellett a diagnosztikában elsősorban az MR vizsgálatnak van szerepe, mely speciális szekvenciákkal és utófeldolgozással kiegészítve a sebészi reszekciót is nagymértékben segítheti neuronavigációval alkalmazva.

Sebészi kezelés azokban az esetekben jön szóba, ahol egyoldali látásvesztést okoz a daganat, és a további növekedés az ép szem funkcióját is veszélyeztetheti. Emellett természetesen tömeghatással bíró, vagy agyvízkeringés zavart okozó esetekben is a sebészi megkisebbités elkerülhetetlen.

Műtéti beavatkozás mellett a kezelésben kemoterápia és sugártherápiás lehetőségek is elérhetőek. Az optimális kemoterápiás protokoll még nem teljesen tisztázott, a sugártherápia gyermekkorban a mellékhatások miatt nem preferálandó.

Jelen előadásunkban az optikus gliomák sebészi kezelésével kapcsolatban szerzett tapasztalatainkat mutatjuk be.

Intraventricularis tumorok sebészi kezelése

Novák László, Fekete Gábor, Bognár László

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Debrecen

Az intraventricularis daganatok sebészi ellátása az itt elhelyezkedő neuronális elemek, vasulcaris struktúrák, továbbá a hypothalamus-hypophysis tengely potenciális érintettsége miatt kifejezetten nehéz. Számos pathológia jelenhet meg ebben a régióban, és a sebészi behatolás kiválasztásához a terület anatómiai ismeretén túl a várható pathológia ismerete is szükséges. A műtéti beavatkozás módját befolyásolhatja, hogy biopsziát, vagy radicális eltávolítást tervezünk, továbbá a potenciális agyvízkeringési zavar megoldását is figyelembe kell venni.

Alapvetően endoszkópos és nyílt feltárási módszereket alkalmazhatunk. Endoszkópos beavatkozás választható relatíve kisebb tumorok esetén, cystikus lasiok fenestrálása vagy biopszia végzéséhez. Nyílt műtéti feltárásnál választható a transcallosalis, illetve transcorticális útvonal. Az optimális sebészi megközelítés kiválasztásához a pathológia részletes ismerete szükséges. Egyes esetekben kombinált megközelítés lehet a legcélravezetőbb, továbbá endoszkópos műtétek nyílt műtétre való konvertálása is szükséges lehet.

Előadásunkban az agykamrai tumorok sebészi kezelésével kapcsolatos tapasztalatainkat foglaljuk össze.

Gyermekkori koponya agysérülések ellátása a 2016-os ellátási irányelvek tükrében

Büki András¹, Kolumbán Bálint¹, Tóth Péter¹, Horváth Péter¹, Ezer Erzsébet²

¹Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Pécs

²Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Intézet, Pécs

A koponya/agysérülések az első négy évtizedben a vezető halálokokat képezik és az életminőség hosszú távú romlásának legfőbb előidézői ebben a korcsoportban.

A súlyos koponya agysérülések kezelésében a transzlációs kutatások eredményei direkt, célzott, személyre szabott terápiás megoldásokat nem eredményeztek, ugyanakkor a multimodális neuromonitorozás lehetőségeinek kihasználásával a személyre szabott orvoslás elvei szerint kezelhetjük a betegeket. Magyarországon a pécsi Idegsebészeti Klinika Intenzív Osztályán adott a multimodális monitorozás eszközei közül az agyi oxigenizáció, hőmérséklet, agykamrai nyomás és agyi parenchymális nyomásmérés, valamint az agyi autoregulációs képességek pillanatnyi elemzésének összességét szolgáló Moberg eszköz.

Az előadás részben a multimodális monitorozás adta lehetőségeket, részben azoknak a gyermekgyógyászati gyakorlatban való applikábilítását részletezi, végső üzenete pedig, hogy a multimodális monitorozás központi finanszírozásának megoldásával lehetőséget kell biztosítani a kiemelt gyermek intézmények számára, hogy ezekkel az eszközökkel élve, az extrémén költséghatékony gyermekkori agysérülés-ellátást 21. századi szinten tudják végezni.

A gerincsérülések korszerű ellátása gyermekkorban

Schwarcz Attila

Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Pécs

Cél: A gyermekkori gerincsérülések kezelésének áttekintése a pécsi Idegsebészeti Klinika praxisában az elmúlt két évben.

Eredmények: Thoracolumbalis szakasz volt érintett: általában benignus kompressziós törések voltak jellemzőek (MR vizsgálatokkal jelváltozás a STIR képeken). Ezekben az esetekben konzervatív kezelést, aktív funkcionális kezelést, gyógytornát javasoltunk.

Csak serdülő korban (14-18 év) fordultak elő, olyan sérülések, melyek operatív teendőt igényeltek. Ezekben az esetekben kizárólag minimálisan invazív percután technikát alkalmaztunk a gerinc rögzítéséhez. Egy esetben végeztünk corpectomiát egy 18 éves fiatalnál.

Összefoglalás: Minden konzervatív kezelés, gyógyulást hozott, ebben a csoportban egy beteget sem kellett operálni. Az operatív csoportban szövődményt nem tapasztaltunk, a sérülések jó gyógy-hajlamúak voltak. A minimálisan invazív technikának köszönhetően a betegek korábban mobilizálhatóak voltak, és a fájdalomcsillapító igényük jóval kevesebb volt.

Sebészi szövődmények és funkcionális eredmények 2 évvel SDR műtét után: 146 beteg prospektív követéses vizsgálata – külföldi tapasztalataink

Markia Balázs^{1,2}, Richard Edwards¹

¹Royal Hospital for Children, Bristol, UK

²Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest

Módszer: Speciálisan az SDR es betegek paramétereit tartalmazó adatbázist hoztunk létre, melybe preoperatív valamint 6, 12 és 24 hónappal a műtét után mért mutatókat vettük fel

köztük funkcionális outcome mérésére szolgálókat is, mint CPQoL, GMFM, GMFCS, FMS, ROM, MAS valamint járás analízis értékek. Emellett folyamatosan regisztráltuk az esetleges sebészi ápolási vagy más jellegű szövődményeket.

Eredmények: 146 beteg adatait elemeztük, mortalitás nem volt, jelentős morbiditást nem tapasztaltunk. Súlyos vagy tartós neurológiai deficit nem alakult ki egy betegben sem, 2 betegünknl találtunk tartós talp dysaethesiát. 3 felszínes sebftözést regisztráltunk, liquor-csorgás nem jelentkezett, re-operáció nem vált szükségessé egy betegben sem. Minden betegben jelentős spaszticitás csökkenést láttunk, átlag GMFM66 szignifikánsan javult (preop 57.4-ről 65.2-re 24 hónapnál), jelentős életminőség javulást is találtunk.

Konklúzió: ez a beteganyag a legnagyobb eddig publikált sorozat az Egyesült Királyságból, a helyben kidolgozott kezelési protokoll biztonságos, az eredmények pedig a nemzetközi irodalomban fellelhetőeknek megfelelőek. Ennek a programnak a részeit próbáljuk majd átültetni itthoni gyakorlatunkba is. További kutatásainkban jelenleg pozitív kimenetel prediktív markereit illetve a sebészi technika és funkcionális kimenetel közötti összefüggést keressük.

Liquor keringési zavarok újszülött és csecsemőkorban, az idegsebészeti ellátás lehetőségei

Bacsa Eszter, Vető Ferenc, Horváth Zsolt, Dóczy Tamás

Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Pécs

A szerzők illusztratív példákkal mutatják be a csecsemőkorban agyvíz keringési zavarok intézetükben kialakított kezelési stratégiáját. Ennek fő elemei: az MRI vizsgálat korai kiterjedt alkalmazása, az intraventricularis nyomásviszonyok normalizálására törekvés a kezelés kezdetétől, korai shunt beültetés, az endoscopia csupán egyértelműen indokolt esetekben történő alkalmazása. Felhívják a figyelmet a képalkotókkal történő követés fontosságára, és a liquor keringési zavar késői (gyermekkoron túli) következményeire.

Robot asszisztált sztereotaxiás jelölés extratemporalis szelektív resectio eseteiben – a brain shift kivédése

Markia B, Jeffery SMT, Mohamed A, Nicolae L, Likeman M, Sandeman D.R.

Bristol Royal Hospital for Children, Department of Neurosurgery, Bristol, UK

Bevezetés: A modern idegsebészet egyre kisebb célpontok pontos megközelítését követeli. A koponya megnyitásával járó műtételnél az agy koponyához viszonyított elmozdulása limitálja a hagyományos neuronavigációs rendszerek pontosságát mintegy 10 mm-re. Az extratemporalis nem léziós epilepszia sebészeti eseteiben az eltávolítandó szövet jellege a legtöbbször nem különbözik a normál agy szövetétől, így nem áll rendelkezésre vizuális segítség a navigáció sebészi korrekciójához. Munkánk során egy új robot asszisztált stereotaxiás módszert dolgoztunk ki az elektrofiziológiailag meghatározott eltávolítandó terület intraoperatív azonosítására.

Módszerek: 5 betegünknl teljes epilepszia sebészeti kivizsgálást és SEEG monitorozást követően az epilepszia sebészeti team megbeszélés kis kiterjedésű fokális epileptogén zónákat határozott meg rezeálándó területként. Ezt követően minden betegünknl robot asszisztált sztereotaxiával szilikon katétereket ültettünk be a rezeálándó terület megjelölésére. A katéterek a korábbi sztereo EEG elektródákkal megegyező behatolásból és tengelyben haladtak. (Renishaw Neuromate running VoXim software) ezt követően craniotomiából eltávolítottuk a megjelölt területeket, és intra vagy postoperatív MR vizsgálatlal igazoltuk a lokalizációt.

Eredmények: 5 betegünkönél összesen 12 katétert ültettünk be. Craniotomia után MRI vizsgálattal teljes eltávolítást igazoltunk minden esetben. Sebészi szövödmény nem alakult ki a ketéter beültetésekkel kapcsolatban.

Konklúzió: Munkánkban egy új sztereotaxiás módszert mutatunk be, melynek használatával potenciálisan javíthatjuk a kisméretű nem patológiás szerkezetű agyi területek intraoperatív lokalizációjának lehetőségét.

2017. MÁJUS 20. SZOMBAT

8:30 – 10:30 SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA I.

A Canavan-szindróma klasszikus és atípusos esete

Fekete Anett¹, Hadzsiev Kinga¹, Gyorsok Zsuzsanna², Zima Judith¹, Till Ágnes¹, Melegh Béla¹

¹Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

²Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkorháza, Budapest

A Canavan-szindróma a csecsemőkori leukodystrophiák családjába tartozó kórkép; klinikai tünetei rendkívül aspecifikusak: macrocephalia, súlyos pszichomotoros elmaradás és generalizált hypotonia jellemzi. Az aspartoaciláz enzim diszfunkciója miatt a vér, vizelet és liquor N-acetyl-L-aszpartát (NAA) szintje magas.

Előadásunkban egy lány és egy fiú gyermek esetét mutatjuk be, akiket 11 hónapos korukban vizsgáltunk Intézetünk genetikai tanácsadásán generalizált hypotonia, megkésett pszichomotoros fejlődés és macrocephalia miatt. Koponya-MR vizsgálat mindkét gyermeknél myelinizációs defektust igazolt. A kislány súlyosabb fenotípust mutatott: figyelmi funkciókban jelentős elmaradás volt megfigyelhető. A fiú esetében a radiológiai kép több demyelinizációval járó szindróma lehetőségét is felvetette.

A külföldi kollaboráció keretein belül elvégzett molekuláris genetikai vizsgálattal mindkét esetben az ASPA génben patogén mutációt sikerült azonosítani, compound heterozigóta formában.

A különböző klinikai és radiológiai kép ellenére mindkét betegünkönél Canavan-szindrómát diagnosztizáltunk. Előadásunk célja, hogy betegek bemutatásával felhívjuk a figyelmet a kongenitális leukodystrophiák fenotípusos variabilitására.

Elhúzó tudatzavar. Mi állhat a háttérben?

Simon Gábor¹, Skobrák Andrea¹, Csorba Eszter¹, Szász Mária², Rózsai Barnabás², Hollódy Katalin²

¹Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház, Csecsemő- és Gyermekosztály, Kaposvár

²Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

Előadásom a tudatzavar differenciáldiagnosztikai nehézségeit szemlélteti. Neurológiai szempontból egyénileg negatív, míg családiról pozitív anamnézisű gyermeknél enyhe koponya traumát követően terhelés mellett hirtelen frontális fejfájás és zavartság jelentkezett egyéb neurológiai kórjel nélkül. Differenciáldiagnosztikailag a klinikai kép és a neurológiai vizsgálat alapján négy kórkép merült fel. A kötelezően elvégzendő vizsgálatok sem az intoxikációt, sem az encephalitist, sem az epilepsziát nem támasztották alá. Így kizárásos diagnózisként a gyermek panaszai háttérben elhúzó tudatzavarral járó migrén állt, amelyet az irodalom

is megemlíti. Ritka kórkép, amely csak gyermekkorban vagy a kórképen már gyermekként átesett felnőtteknél jelentkezik. Fejfájás mindig bevezeti, a tudatzavar akár 1 napig is eltarthat. Anamnesztikus adatként korábbi fejfájás, enyhe koponya trauma és családi halmozódású migrén jöhet szóba. Differenciáldiagnosztikailag az általunk is felmerült kórokokon kívül még szénhidrát-anyagcsere zavar és vasculáris ok kizárandó. A neurológiai és képalkotó vizsgálatok az esetek nagy részében negatív eredménnyel záródnak.

Sok hűhó... miért is? – A komplikált migrén differenciáldiagnosztikája

Skobrák Andrea¹, Csorba Eszter¹, Nagy Ferenc¹, Vajda Zsolt²

¹Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház, Kaposvár

²Kaposvári Egyetem Egészségügyi Centrum Diagnosztikai és Onkoradiológiai Intézet, Kaposvár

13 éves fiatal lányt szállítottak szülei az iskolából zavartság, beszédzavar miatt, szállítás közben egy alkalommal hányt.

Anamnézisében lényeges belgyógyászati, neurológiai betegség nem szerepelt, gyógyszer rendszeresen nem szedett. Fizikális vizsgálattal közepes súlyos sensomotoros aphasia, térbeli-időbeli dezorientáció volt megfigyelhető. Laboratóriumi paraméterei normális tartományban voltak. Toxikológiai vizsgálata negatív eredményű lett. Koponya CT vizsgálattal vérzés nem igazolódott. EEG vizsgálatát kifejezett nyugtalanság, dezorientáció miatt nem tudtuk elvégezni. CT vizsgálatot követően nyugtalansága, aphasiája fokozódott, jobb oldali facialis asymmetria, spontán mozgásokban jobb oldali végtagok elmaradása, ugyanitt dorsalflexió volt megfigyelhető. A liquor kémiai és mikroszkópos vizsgálata eltérést nem mutatott. Tünetei hullámzóak voltak. Akut koponya MR vizsgálata történt, mely során bal oldali a. cerebri media és cerebri posterior ellátási területén keringés lassulása volt észlelhető. EEG vizsgálata szintén bal oldali parietalis területű lassulást igazolt. Tünetei 8 órán belül regrediáltak, ekkor számolt be megelőzően jelentkező erős fejfájásáról.

Panaszai háttérben felmerült elsősorban hemiplegias migrain, illetve reversibilis cerebrális vasoconstrictio szindróma lehetősége. Megoldást a liquor célzott vizsgálata adott.

Hypoplasia pontocerebellaris és atrophia musculorum spinalis egy csecsemőben

Péter István¹, Rózsai Barnabás², Pál Endre³, Hollódy Katalin¹

¹PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika Neurológiai Tanszék

²PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika Neurológiai Tanszék

³PTE KK Neurológiai Klinika, Pécs

A terminusra, normál súllyal született gyermeket csecsemőkorában hypotoniával észlelték, koponya UH vizsgálata kórosat nem írt le, neurohabilitációban részesült. 11 hónapos korában SMA irányában genetikai vizsgálat készült, az SMN1 gén vizsgálata negatív eredményt adott. Több alkalommal hospitalizálták etetési nehezítettség, aspiráció miatt, majd PEG beültetésre került sor. 28 hónapos korában kontroll koponya MR vizsgálat történt, mely pontocerebellaris hypoplasiát, mérsékelt cerebrális atrophiat, microcephaliát igazolt. Klinikánkra pneumonia miatti légzési elégtelenség miatt vettük fel. Progresszió miatt gépi lélegeztetés, tracheostoma alkalmazása vált szükségessé. A diagnózis pontosítása céljából izombiopszia történt.

Az MRI vizsgálattal igazolt pontocerebellaris hypoplasia és az izom szövettani vizsgálata során talált atrophia musculorum spinalisra jellemző kép alapján az 1A típusú pontocere-

ballaris hypoplasia (SMA-PCH) klinikai diagnózisát állítottuk fel. A genetikai eltérés igazolása folyamatban van (VRK1 gén;14q32). A VRK1 gén (vaccinia-related kinase) szerepet játszik a neuronális migrációban és a neuronális őssejt proliferációban.

A pontocerebellaris hypoplasia nagyon ritka előfordulása, progresszív neurodegeneratív kórképek csoportja, a klinikai megjelenés alapján jelenleg 10 típusa ismert. Jellemző klinikai tünetei a progresszív microcephalia, a cerebellum és a pons hypoplasiaja/atropiája, a motoros és intellektuális fejlődés súlyos elmaradása, gyakran convulsiók. A prognózis rossz, tüneti kezelés lehetséges.

Autoimmun központi idegrendszeri demyelinisációs kórképpel diagnosztizált eseteink 2000-2016 éves időszakban, klinikai és terápiás tapasztalatok

Menyei-Kiss Magdolna, Malik Anikó, Farkas Márk Kristóf, Szabó Léna, Farkas Viktor Semmelweis Egyetem, I. Gyermekklinika és II. Gyermekklinika*, Budapest*

A központi idegrendszeri demyelinizációs gyulladáshoz kórállapotok akut időszakában nagy dózisu metilprednizolon alkalmazása ismerten hatékony gyermekkorban. A krónikus betegséglefolyást felnőttkorban kedvezően befolyásoló immunmoduláns terápia egyénre szabott előny/kockázat elemzése gyermekkorban jelenleg vizsgálatok tárgya.

Az I.sz. Gyermekgyógyászati Klinikán központi idegrendszeri (KIR) demyelinisációval diagnosztizált gyermekek klinikai adatainak és kezelési stratégiájának elemzését retrospektív módon végeztük.

2000. és 2016. közötti időszakban sclerosis multiplex (G35H0), neuromyelitis optica Devic (G3600), nervus opticus neuritis (H46H0), akut myelitis transversa a KIR demyelinisációs betegségében (G3730) diagnózisú betegek kórtörténetét vizsgáltuk. Összesen 11 gyermek- és serdülőkorú beteg nemét (1), tünetek jelentkezésekor életkorát (2), prodrómális infekció ill. autoimmun komorbiditás jelenlétét (3), a heveny demyelinisatio időszakában jelentkező panaszokat/klinikai tüneteket (4), laboreltéréseket és képalkotó vizsgálatok eredményeit (5), valamint konzíliumkérdéseket (6), az első vonalbeli terápiát (7), újabb demyelinisációs esemény megjelenését (8) és a biológiai terápiák alkalmazásának szükségességét, eredményességét (9) értékeltük.

A vizsgált betegek átlag életkor 13,3 év volt, a nemek között szignifikáns különbség nem mutatkozott (5 leány- és 6 fiúgyermek). Prodrómális influenzás panaszok előfordulása 2 fő, vírus-szerológia pozitívitas 4 fő, első demyelinisációs eseménnyel egyidejű légúti infectio 1 fő, egyéb autoimmun komorbiditás 1 fő esetében volt jelen. Vízuszavar 6 beteg, fájdalom, izomgyengeség, zsibbadás, egyéb agyideg érintettségre utaló tünet 4, motoros funkció/egyensúly zavara 3, tremor, szédülés 2, reflex eltérések, patológias reflexek, paresis, hőemelkedés/láz, memóriazavar 1 betegnél jelentkezett. A lumbalis likvorban emelkedett fehérjekoncentráció, valamint intrathecalis fehérje szintézis két-két esetben igazolódott. Koponya és gerinc MRI, EEG, VEP, OCT és CFF vizsgálatokra került sor. Az akut szakban metilprednizolon terápiára 6 beteg reagált, addicionális plazmaferézisre 2 gyermek szorult. 3 esetben a regresszió spontán következett be. Immunmoduláns terápia bevezetése 3 gyermeknél történt interferon-beta-1a, dimethyl fumarate, fingolimod, glatiramer acetate, valamint azathioprine adásával. A képalkotó vizsgálatokkal is alátámasztható esetekben a diagnózis felállítása egy hónapon belül megtörtént. A neurológiai státusz metilprednizolon terápiára egyértelmű javulást mutatott minden esetben. A krónikus betegséglefolyás miatt 3 betegünk részesült biológiai terápiában.

Paraneoplasticus cerebellaris degeneratio

Móser Judit¹, Rosdy Beáta¹, Mellár Mónika¹, Kollár Katalin¹, Viczena Veronika¹, Beleznay Zsuzsanna², Rudas Gábor³

¹Heim Pál Gyermekkorház Neurológia, Budapest

²Semmelweis Egyetem Laboratóriumi Medicina Intézet Immunlabor, Budapest

³Semmelweis Egyetem MR Kutatóközpont, Budapest

Bevezetés: Paraneoplasias neurológiai szindrómák ritkán, a daganatos betegek kevesebb, mint egy százalékánál fordulnak elő. A szindrómák egyik formája a paraneoplasticus cerebellaris degeneratio (PCD), amely gyermekkorban riták.

Esetismertetés: A 12 éves gyermek a kórházi felvétel előtt 2 héttel folyamatos fejfájást és bizonytalanság érzést panaszolt. Első neurológiai vizsgálata során nystagmust és enyhe törzsataxiát észleltünk. Néhány nap múlva pszichomotoros meglassultság, dysarthria, váltott oldali végtagataxia társult, törzsataxiája progrediált. Koponya MR vizsgálata nem mutatott kórosat. Liqueurában mérsékelt pleocytosis találtunk. Neuroborreliosis nem igazolódott. Autoimmun mechanizmusú folyamatot feltételezve a gyermek nagy dózisu szteroid kezelésben részesült, de állapota érdemben nem változott. Paraneoplasias eredetre gondolva képalkotó vizsgálatok történtek negatív eredménnyel. Szérum és liqueur mintájából magas titerben anti-Tr antitestet mutattak ki. Hodgkin lymphomát keresve PET-CT vizsgálat készült, amely nem igazolt malignitást (PCD jóval korábban is jelentkezhet, mint a lymphoma). A gyermek ismételt terápias apheresisben részesült, a kezelés mellett állapota lényegesen javult.

Következtetés: Subacut kezdetű cerebellaris tünetegyüttes észlelése esetén, ha sem térszűkítő folyamat, sem gyulladás nem igazolódik, érdemes paraneoplasias eredetre is gondolni.

Ismeretlen eredetű roncsoló agyvérzés 6 hetes csecsemőnél

Szamosújvári Judit¹, Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Gács Éva², Scheuring Noémi², Polovitzner Mária³, Balázs György³, Kiss Gabriella⁴, Marosi Anikó⁵, Várallyay György⁶

¹Heim Pál Gyermekkorház, Neurológia Osztály, Budapest

²Heim Pál Gyermekkorház Belgyógyászati Osztály, Budapest

³Heim Pál Gyermekkorház, CT Intervenciós és Radiológiai Osztály, Budapest

⁴Heim Pál Gyermekkorház Központi Anesztheziológiai és Intenzív Osztály, Budapest

⁵Heim Pál Gyermekkorház, Haematológiai Ambulancia, Budapest

⁶Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

Bevezetés: A csecsemőkori agyvérzések ritka, változatos etiológiájú, az esetek egy részében ismeretlen eredetű, súlyos maradandó károsodással járó kórképek.

Esetismertetés: Bágyadtság, ismételt hányások miatt került felvételre a 6 hetes csecsemő. A koponya CT vizsgálat jobb oldalon, kiterjedt, jelentős tömegeltolódással járó agyálmányi vérzést mutatott. Jobb oldali dekompresszív craniectomiát követően jelentkeztek focalis, bal oldali hemiclónisatioval járó epilepsziás rohamai, amelyet biterápiával (phenobarbital, levetiracetam) sikeresen uraltunk. A súlyos neurológiai károsodások mellett a só- és vízháztartás, valamint több szervrendszert érintő patológias elváltozások komoly terápias kihívást jelentettek. Cranioplasticát követően liqueur-keringészavar alakult ki, ezért subgalealis, majd végleges ventriculo-peritonealis shunt került beültetésre. Bal oldali spasticus hemiparesis, hemianopia, valamint enyhe fokú kognitív deficit alakult ki, szimptomás

epilepsziával. Rehabilitáció folyik. Az etiológia továbbra is tisztázatlan maradt.

Következtetés: A csecsemőkori agyvérzések ritka kórképek, mielőbbi felismerésük elengedhetetlen. A komplex terápia a kedvezőbb kimenetel érdekében kiemelt szereppel bír.

Grisel-szindróma

Kicska Nóra, Bessenyei Mónika

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

A Grisel-szindróma egy ritka, elsősorban gyermekeket érintő betegség, amelynek középpontjában az atlanto-axialis ízület nem traumás subluxatioja áll. A leggyakrabban progresszív torok és nyaki fájdalom, nyaki merevség, súlyos esetben neurológiai tünetek (radiculopathia, myelon és nyúlótelő kompresszió) képében jelentkező szindróma kiindulópontja a nyaki lágyrészekben kialakuló gyulladás (felső légúti fertőzés, peritonsillaris vagy retropharyngealis tályog), amelynek a környező szövetekre történő tovaterjedése az atlanto-axialis ízület transversalis szalagjának meglazulásához vezet. A gyógyulás és a neurológiai szövődmények megelőzése érdekében fontos a korai kezelés, amely a nyaki gerinc immobilizációjából, valamint gyógyszeres terápiából (antiinflammatorikus szerek, szükség esetén antibiotikum) áll.

Előadásunkban egy autista gyermek tanulságos esetét szeretnénk bemutatni, aki banális traumát követően teljes gerincvelői harántlaesio tüneteivel került Klinikánkra. Képzelt vizsgálatokat követően, sürgős stabilizációs műtét történt. Intenzív rehabilitáció ellenére maradványtünetekkel gyógyult.

11:30 – 13:00 SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA II.

A hypotonia egyes ritka esetei I.

Filiczki Gabriella¹, Szabó Nóra², Árvai Kristóf³, Deák György⁴, Dobner Sarolta⁵, Gisztl Erzsébet⁶, Hegedűs Péter¹, Horváth Klára¹, Herczegfalvi Ágnes¹

¹Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika, Gyermekneurológiai osztály, Budapest

²Budai Gyermekórház, Epilepszia-neurológia ambulancia, Budapest

³PentaCore Laboratórium, Budapest

⁴Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Újszülött, Csecsemő- és Gyermek Osztály, Székesfehérvár

⁵Egyesített Szent István és Szent László Kórház, Gyermekinfektológiai Osztály, Budapest

A gyermekneurológiai szakvizsgálatok egyik leggyakoribb indikációja a hypotonia. Előadásunkban egy adott időszakban (egy hét alatt) a II. sz. Gyermekklinika Gyermekneurológiai osztályára hypotonia miatt érkezett gyermekek kórtörténetét, betegútját kívánjuk bemutatni. Ezekben az esetekben megpróbáltuk felmérni, hogy a gyermekek milyen vizsgálatokon mentek keresztül, hogyan és mikorra született meg a pontos diagnózis. Érdeklődésünk a fejlesztésekre is irányult, kíváncsiak voltunk, hogy mikor és milyen típusú terápiát, gyógymódot kezdtek illetve az eredmények birtokában szükségessé vált-e módosítás. Prezentációinkban két esetet szeretnénk kiemelni, akik különösen ritka betegségekben szenvednek. Az első gyermeknél nystagmus, törzsataxia és a kezdeti időszakban hypotonia volt észlelhető, viszont az anyai féltéstvérénél hasonló tünetek mellett már spaszticitás volt a vezető tünet, ezért mindkettejüknél Pelizaeus – Merzbacher szindróma irányába indítottunk vizsgálatokat. A második esetben a 7 hónapos csecsemőnél generalizált hypotonia,

diszmorfiás jegyek, cutis laxa, ritka haj és a tarkón tapintható, szokatlan, kis csontkinövések miatt egy speciális réztranszport zavar, az Occipital horn szindróma merült fel. Összefoglalónk további célja, hogy a korai fejlesztés területén dolgozó kollégákat együttes gondolkodásra invitáljuk, ezáltal megfelelő fejlesztési stratégiák kidolgozását elősegíthessük.

A hypotonia egyes ritka esetei II.

Szabó Nóra¹, Árvai Kristóf³, Deák György⁴, Dobner Sarolta⁵, Filiczki Gabriella², Hegedűs Péter², Szabó Léna², Herczegfalvi Ágnes², Varga Edit⁶

¹Budai Gyermekórház, Epilepszia-neurológia ambulancia, Budapest

²Semmelweis Egyetem, II.sz. Gyermekklinika, Gyermekneurológiai osztály, Budapest

³PentaCore Laboratórium, Budapest

⁴Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Újszülött, Csecsemő és Gyermek osztály, Székesfehérvár

⁵Egyesített Szent István és Szent László Kórház, Gyermekinfektológiai Osztály, Budapest

⁶Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

Előadásunkban egy 7 hónapos csecsemő kivizsgálását kívánjuk bemutatni, aki generalizált hypotonia, megkésett mozgásfejlődés, dycraniás koponya, diszmorfiás jegyek, cutis laxa miatt került felvételre.

További figyelmet érdemlő eltérésként az occipitalis exostosisok, ritka haj és enyhe, de folyamatos hasmenés említhető. Laboratórium vizsgálatokon enyhe anaemia, kétszeres vizelet hidroxiprolin, metionin, prolin szint emelkedés, alacsony coeruleoplazmin és réz szint volt mérhető. Szemészeti szakvizsgálaton anisocoriát és szemmozgás zavart vélemnyeztek. EEG-n diffúz kérgi működészavar ábrázolódott. Képzelt vizsgálaton kifejezetten elongált intracranialis arteriákat, bal art. vertebralis collingot, mérsékelt fehérállományi deficitet és myelinizációs késést találtak.

Mindezek alapján egy speciális réztranszport zavar, az Occipital horn szindróma (Ehlers-Danlos IX. típus, Menkes kór altípus) merült fel, amely bizonyítására az ATP7A gén teljes szekvenálása történt (PentaCore Laboratórium). Az újgenerációs szekvenálás során az ATP7A génben több variáns mellett egy klinikai jelentőséggel bíró, patogén mutációt is azonosítottak. Az Occipital horn szindróma rendkívül ritka, prevalenciája 1/millió. A betegség kezelési lehetőségei egyelőre meglehetősen korlátozottak, a Menkes kórban alkalmazott parenterális rézpótlás egyes formáit lehet kipróbálni.

Miért félünk a ketogén diétától? – A nehézségek leküzdése

Altmann Anna

Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházai, Budapest

A nemzetközi szakirodalom alapján minden olyan terápia rezisztens epilepsziás betegnél (nemcsak gyermeknél, hanem felnőttél és csecsemőnél is) gondolni kell a ketogén diéta beállítására, akiknél a második vagy harmadik antiepileptikum nem bizonyul hatékonynak. Különös tekintettel a súlyos csecsemő és kisdedkori encephalopáthiás esetekben. Sajnos a haza gyakorlat ettől lényegesen eltér.

Előadásomban egy részt arra keresem a választ, mi az oka annak, hogy sok, jól képzett szakorvos soha nem él a diéta adta lehetőségekkel. Másik fontos kérdés, hogy mi az oka annak, hogy a diétát elkezdők között még mindig nagyon sok azoknak a száma, akik 1 hónapon belül abbahagyják.

Ha ismerjük a diéta előnyeit, hátrányait és a várható mellékhatásokat, ki tudunk alakítani egy olyan gondozási módszert, mely segítségével a mellékhatások jelentős része kivédhető és a hatékonyság maximalizálható lenne. Emellett szükséges egy valós együttműködés kialakítása a diétetikussal.

Ketogén terápia a mindennapokban – avagy: ne féljünk a ketogén diétától

Szalayné Kónya Zsuzsa

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Diétetikai Szolgálat, Debrecen

A diéta szó hallatán a szülők többsége pánikba esik. Sokat ront a helyzeten, ha a médiában keresik a válaszokat.

A diéta összeállítása, és kommunikálása során, amire fókuszálunk:

figyelembe kell venni, hogy a szülő: mindent meg akar tenni a gyerekéért, a szülő nem szakember, a szülő soha életében nem jutott hozzá korrektt táplálkozás-élettani ismeretekhez, a szülő pánikban van, és egy újabb megoldhatatlannak tűnő feladatot lát maga előtt. Ezzel szemben a diéta kivitelezése egyáltalán nem nehéz, az ételek könnyen és gyorsan elkészíthetők. A megfelelő makro-tápanyag számítás sem jelenthet gondot a szülőknek, hiszen ezt a „munkát” elvégzik a diétetikusok. A szülőknek „csak” az a feladatuk, hogy a diétetikusokkal együttműködve, a mindenkor felmerülő problémák megbeszélésével – segítsenek saját gyermekük egészségi állapotán. A tudomány jelenlegi állása szerint erre teljesen alkalmas egy kontroll alatt tartott ketogén diéta.

Gyermekkori herpes encephalitis a rehabilitáció szemszögéből

Tasnádi Emese, Kovács Noémi, Kolumbán Mária, Péley Iván

Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika, Pécs

Előadásunkban egy 15 éves, herpes encephalitis miatt megelőzően a Pécsi Gyermekgyógyászati Klinikán kezelt fiú rehabilitációs kezelését szeretnénk összefoglalni, kitérve a korai rehabilitáció fontosságára.

A Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Idegsebészeti Klinikán 2015.11.01-n indult Súlyos Agysérültek Rehabilitációs Osztálya szoros aktív klinikai, intenzív osztályos háttérrel bír. Mindez lehetővé teszi, hogy a betegek az agyi ictust követő korai szakaszban kerüljenek az osztályra, szükség szerint a szubintenzív részlegre.

A 2001-ben született gyermeket elesett általános állapotban, tracheakanüllel, tartós oxigén igény mellett vettük fel osztályunkra 2016.08.12-n. Táplálása PEG-n keresztül történt. Korai rehabilitációját szoros gyermekneurológiai és fül-orr-gégészeti kontroll mellett kezdtük. A rehabilitációs szempontoknak megfelelően a mozgásképesség mielőbbi teljes helyreállítását megcélozva, neurokognitív vizsgálatok, fejlesztések is történtek. A rehabilitációs kezelés végeredményeként teljes körű önellátás alakult ki, és a gyermek minimális idővesztéssel tudta elkezdni szeptemberben középiskolás tanulmányait.

Korai rehabilitáció esetén kellő odafigyeléssel, és a rehabilitációban talán kevésbé megszokott aktív klinikai gondolkodással - kihasználva a fiatal életkorban egyébként is jó spongtán gyógyulást - szakavatott kezekben, napi rendszerességgel, intenzív módon, egyénre szabottan felépített fokozatos terhelés és rehabilitációs folyamat mellett a betegeknek jó esélye van a teljes, vagy közel teljes gyógyulásra.

Kulcsszavak: korai rehabilitáció, herpes encephalitis

Támogató: Nemzeti Agykutató Program - KTIA_13_NAP-A-II/8.

A magyarországi SDR program első két évének tapasztalatai

Vekerdő-Nagy Zsuzsanna^{1,2}, Paraicz Éva², Csohány Ágnes², Medveczky Erika³, Elmont Beatrix⁴, Nagy Adél¹, Nagy Andrea², Fekete Gábor⁶, Bognár László⁵

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Orvosi Rehabilitáció és Fizikális Medicina Tanszék, Debrecen

²Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Gyermekrehabilitációs Osztály, Budapest

³Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak, Gyermekrehabilitációs Osztály, Budapest

⁴Zala Megyei Szent Rafael Kórház, Gyermekrehabilitációs részleg, Zalaegerszeg

⁵Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Idegsebészeti Klinika

Bevezetés: A spasztikus izomzat kezelésére számos, magas szintű evidenciájú, bizonyítottan hatásos eljárás létezik. Ezek között szerepel sok izmot érintő, nagyobb kiterjedésű spaszticitás esetében a szelektív dorzális rhizotomia (SDR). 2014. július óta lehetőség van Magyarországon is az SDR műtét elvégzésére, a Debreceni Egyetem Idegsebészeti Klinikáján. Az előadásban az első két év tapasztalatait kívánjuk összegezni.

Módszer: Az SDR Kollaboratív Team (SDR-KT) a szakirodalom áttanulmányozása alapján állította össze a magyarországi SDR protokollt. A protokoll részei: (1) SDR műtét előtti betegselekciónak szempontjai; (2) vizsgálati protokoll; (3) közös kommunikációs felület kezelésének szabályai. Minden beteg műtét előtt legalább egy, azt követően a közvetlen posztoperatív időszak után még 5 alkalommal részesül intenzív rehabilitációs ellátásban az SDR-KT valamelyik rehabilitációs ellátó helyén a műtét utáni két év során. Eredmények: a 2014. július és 2016. június között 142 vizsgálatot végeztek az SDR-KT tagjai annak elbírálására, hogy javasolt-e az SDR műtét. 58 főnek javasoltuk a műtétet (41%), akik közül 52-nél történt műtét. 52 esetben (37%) várakozást javasoltunk hosszabb műtét előkészítési szükséglet vagy egyéb ok miatt. 32 főnél a műtét beavatkozást nem javasoltuk, három esetben ápolási indikációval történt műtét. Az előadásban 31 gyermeknek mutatjuk be a funkcionális változásait.

Konklúzió: A szakirodalmi adatokkal egyezően a protokoll szerint végzett rehabilitációs programban részt vevő gyermekek közül a jobb funkcionális állapotú (GMFCS II-III), segítőeszköz nélkül járóképes, jó izomerővel rendelkező, 4–7 éves korúak esetében tapasztaltuk a legtöbb javulást. A műtétre ideális páciensek megtalálását, az optimális rehabilitációs lehetőségek biztosítását és a harmonikus együttműködést a kollaboratív teamben, valamint a team tagjai és a családok között kulcsfontosságúnak tartjuk a beavatkozás sikeressége szempontjából.

SZERZŐI INDEX

Ábrahám Hajnalka	8,19	Herczegfalvi Ágnes.....	10,11,15,25,29,42,43	Nicolae L.	13,37	Újfalusi Anikó.....	12,33
Altmann Anna	15,43	Hollódy Katalin	Novák László	13,35	Ulrich Zechner.....	11,28
Árvai Kristóf.....	15,42,43	8,9,10,11,14,15,20,21,27,28,38,39	Oliver Bartsch	11,28	Vajda Zsolt	14,39
Bacsa Eszter.....	13,37	Horváth Klára	15,42	Opposits Gábor	12,34	Várallyay György.....	14,41
Balázs György.....	14,41	Horváth Péter	13,36	Pál Endre	14,39	Varga Edit	8,15,19,43
Balogh István	12,31	Horváth Zsolt	13,37	Pálmafy Beatrix	11,29	Varga Tünde.....	11,30
Barsi Péter	12,33	Jeffery SMT	13,37	Paraicz Éva	16,45	Vargyay Éva	10,25
Beke Ágnes	10,27	Jerney Judit	10,25	Pataki István.....	9,21	Vekerdy-Nagy Zsuzsanna	16,45
Beleznay Zsuzsanna.....	14,41	Kanyó Katalin	11,30	Péley Iván	16,44	Vető Ferenc.....	13,37
Benke Péter	10,27	Karcagi Veronika	11,29	Péter István	14,39	Viczena Veronika	14,41
Berényi Ervin	12,31	Kicska Nóra	15,42	Pfliegler Anna	12,32	Zima Judith	14,38
Berthold Streubel	10,25	Kiss Gabriella	14,41	Polovitzer Mária.....	14,41	Zsidegh Petra.....	9,10,24,25
Bessenyei Mónika	9,12,21,34,42	Kollár Katalin	12,14,32,33,41	Puskás Szilvia	12,34		
Bognár László	13,16,35,45	Kolumbán Bálint	13,36	Richard Edwards.....	13,36		
Büki András	13,36	Kolumbán Mária	16,44	Rosdy Beáta		
Clemens Béla	12,34	Komiósi Katalin.....	11,28	9,10,11,12,14,22,26,27,29,31,32,33,41		
Czakó Márta	11,28	Kovács Éva	10,26	Rózsai Barnabás	14,38,39		
Cserhádi Helga	10,15,25,26	Kovács Noémi.....	16,44	Rudas Gábor		
Csohány Ágnes	16,45	Kovács Tamás.....	8,20	8,9,10,12,14,19,22,26,32,33,41		
Csorba Eszter	14,38,39	Likeman M.	13,37	Sandeman D.R.	13,37		
Deák György.....	15,42	Liptai Zoltán	10,11,25,27,29	Scheuring Noémi	14,41		
Dicső Ferenc	9,23	Lotz Gábor.....	11,30	Schwarcz Attila.....	13,36		
Dobner Sarolta.....	10,15,25,26,27,42,43	Major Alexandra	9,21	Serly Julianna.....	11,29		
Dóczy Tamás	13,37	Malik Anikó.....	14,40	Siegler Zsuzsa.....	12,31		
Elmont Beatrix.....	9,16,23,45	Marián Erzsébet	9,23	Simon Gábor	14,38		
Emri Miklós	12,34	Markia Balázs	13,36,37	Solymár Natália	12,15,32		
Ezer Erzsébet	13,36	Marosi Anikó	14,41	Spisák Tamás	12,34		
Farkas Márk Kristóf.....	10,14,26,40	Mátyás Szabolcs.....	11,30	Stefan Diedrich	11,28		
Farkas Nelli	9,21	Méder Ünőke	8,19	Szabó Katalin	9,23		
Farkas Viktor	10,14,26,40	Medveczky Erika	16,45	Szabó Léna	14,15,40,43		
Fekete Anett.....	11,14,28,38	Melegh Béla.....	11,14,28,38	Szabó Miklós	8,19		
Fekete Bálint András.....	10,26	Mellár Mónika.....	9,10,12,14,22,26,32,33,41	Szabó Nóra.....	10,15,25,42,43		
Fekete Gábor	13,16,35,45	Menyei-Kiss Magdolna	14,40	Szakszon Katalin	12,31		
Filiczki Gabriella.....	10,15,25,42,43	Meró Gabriella.....	9,23	Szalayné Kónya Zsuzsa.....	16,44		
Fleur Vansenne	10,27	Mohamed A.	13,37	Szamosújvári Judit	14,15,41		
Fogarasi András	10,12,27,31	Molnár Mária Judit.....	10,11,25,26	Szász Mária	14,38		
Gács Éva.....	14,41	Móser Judit.....	9,10,12,14,22,26,32,33,41	Szentirmay Zoltán	11,30		
Gárdos László.....	9,23	Nagy Adél	16,45	Szőcs Anna	10,27		
Gisztl Erzsébet	15,42	Nagy Adrienn	10,25	Szűcs Orsolya.....	9,22		
Grabicza Anita.....	9,21	Nagy Andrea.....	9,16,21,45	Tasnádi Emese.....	16,44		
Gyorsok Zsuzsanna	10,14,27,38	Nagy Eszter	8,9,20,21	Telcs Borbála	11,15,28		
György Ilona.....	8,18	Nagy Ferenc	14,39	Till Ágnes	11,14,28,38		
Hadzsiev Kinga	11,12,14,28,32,38	Nagy Gábor	10,26	Tóth Péter	13,36		
Hegedűs Péter.....	15,42,43	Nagy Imola.....	12,32	Tulassay Tivadar.....	8,18		

