



**MAGYAR
GYERMEKNEUROLÓGIAI
TÁRSASÁG**

III. KONGRESSZUSA

Kaposvár, 2015. április 23-25.

PROGRAMFÜZET



KEDVES KOLLÉGÁK!

Idén rendezzük a Magyar Gyermekneurológiai Társaság III. kongresszusát, de jól tudjuk, hogy az ezévi tudományos ülés a 39. a magyar gyermekideggyógyászok életében! Kaposvárra hívtak minket idén Dr. Csorba Eszter gyermekneurológus főorvos és Dr. Simon Gábor képzésben lévő leendő gyermekneurológus kollégáink. Kaposvár a Dél-Dunántúl dinamikusan fejlődő egyetemi városa, megyei egészségügyi intézménye a Pécsi Tudományegyetem oktatókórháza. A magas színvonalú képződi diagnosztikai munkáról, a tavalyi évben átadott PET Központ működéséről hallhatunk majd beszámolót.

Társaságunk vezetősége a jelen tudományos ülés fő témájának a gerinc és gerincvelő betegségeit, valamint a ritka epilepszia szindrómákat választotta. Öröndetesen sok előadás igény érkezett be, érdekesebbnél érdekesebb címmel, absztraktokkal. Mindre kíváncsiak vagyunk, de ez azt is jelenti, hogy a három tudományos nap programja feszített lesz.

Április 23-án délután a Pécsi Tudományegyetem Idegsebészeti Klinikájának munkacsoportja vállalta, hogy a gerinc betegségeivel kapcsolatos új ismereteket megosztja velünk, majd a debreceni Idegsebészeti Klinika munkatársai és szabad előadások következnek a fő témával kapcsolatban.

Április 24. péntek az epilepszia jegyében telik majd. Hallom is a megjegyzést, „már megint epilepszia”, de ezt a témát – úgy látszik – nem tudjuk megunni. A nemzetközi kongresszusok mintájára mi is megpróbálkozunk egy kora reggeli interaktív kurzussal EEG témakörben. Reményeink szerint sokan lesznek a korán kelők között! A délelőtti epilepszia szekciót a mindannyiunk által szeretett és tisztelt Dr. Neuwirth Magda emlékének szenteljük. A Valeant szimpózium gyakorlati ismereteket ad majd az epilepsiáról. Délután Dr. Saracz Judit, a Heim Pál Kórház volt orvos igazgatójára emlékezünk a nevével fémjelzett üléssel. Mindannyiunknak vannak emlékezetes „neuréka” élményei egy-egy beteggel, kórképpel kapcsolatban. Ezekből adunk közre néhányat a „Megszervezett diagnózisaink” blokkban. Társaságunk sikeres pályázata révén megkapta a lehetőséget, hogy három éven át Budapesten szervezze meg az Európai Gyermekneurológiai Társaság továbbképző kurzusát. 21 ország 75 fiatal gyermekneurológusa vehetett részt a kurzuson. A magyar résztvevőket felkértem, hogy osszák meg velünk a kurzuson szerzett tapasztalataikat, rövid „Highlight” szekcióban mondják el, mit tartottak a legfontosabb, legérdekesebb új tudományos információknak.

Április 25-én szombaton folytatjuk a „Megszervezett diagnózisaink”-kal és hagyományosan a többféle területről származó „Színes gyermekneurológia” blokkal.

A helyi szervezők nagyszerű kulturális programról is gondoskodtak. A méltán híres Kaposvári Színház „Szigorúan ellenőrzött vonatok” előadása és a Rippl-Rónai Villa meglátogatása szerepel majd az események között. Újdonság lesz az is, hogy - idő híján - az évi esedékes közgyűlésünket a Bőszenfai Vadasparkban fogjuk tartani (némi állatsimogatás és a vadas vacsora között!). Hasznos és kellemes időtöltést kívánva,

Hollódy Katalin, a Társaság elnöke

FŐVÉDNÖK

Szita Károly
Kaposvár város polgármestere

Dr. Moizs Mariann
Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház főigazgatója

VÉDNÖK

Prof. Dr. Nagy Ferenc
egyetemi magántanár, osztályvezető főorvos
Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház,
Neurológiai Osztály

Dr. Major Andrea
osztályvezető főorvos
Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház,
Csecsemő- és Gyermekosztály

TISZTELT VENDÉGEINK!

A Magyar Gyermekneurológiai Társaság az idei évben április 23-25. között Kaposvárott rendezi III. Országos Kongresszusát, városunk második ízben ad otthont a rendezvénynek. Megtisztelő számunkra a felkérés, hogy az idei évben Rippl-Rónai és Vaszary városában láthatjuk vendégül a társaság tagjait. Kaposvár méltán híres színházáról se feledkezzünk meg, ide kötődik Csokonai országszerte ismert műve is „Dorottya, avagy a Dámák diadalma a Fárságon”.

Kaposvár, „Somogyország fővárosa”, a Dél-Dunántúlon, Balatontól 50 km-re délre terül el, hét dombra épülve, a Kapos-folyó két partján, Külső- és Belső-Somogy határán. A város jelenlegi képe az évek folyamán alakult ki, és lett a hét dombból egységes városkép. Korábban nem mindegyik dombon fekvő település képezte a város részét, a növekedésük során épültek össze egy várossá. A város jelenlegi lakossága 64872 fő. A korábban már részletezett nevezetességeken kívül megemlíthető még a szentjakabi kolostorrom, a városliget, a Berzsényi-park, a sétálóutca a 19-20. századfordulós lakóházakkal, a főtér. Kaposvár egyetemi városként is jelentős szereppel bír. Az egyetem legfőbb része a toponári városrészben önálló campusként helyezkedik el, a belvárosban csak a színészképzés folyik. Városunk vonzáskörzetében megemlíthető a Kaposvári Egyetem Bőszenfai Szarvasfarmja, az Igali Gyógyfürdő, a Petesalmi Vidrapark, a Somogyvári Bencés Apátság, a Szennai Skanzen, a kaposdadi Kassai Lovascentrum.

Nagy örömmel és még nagyobb izgalommal készülünk a kongresszusra. Szeretnénk magas tudományos színvonalú, hasznos, tudásunkat gyarapító ülést szervezni, de nem titkolt célunk, hogy a társasági és fakultatív programok kapcsán megismertessük Önökkel városunk és környékének szépségeit és nevezetességeit. A helyszínválasztásban is szerettünk volna hűek maradni hagyományainkhoz, ezért a kongresszusnak a nemrég felújított, patinás Dorottya Szálló ad otthont.

Csorba Eszter és Simon Gábor, házigazdák

HELYI SZERVEZŐK

Dr. Csorba Eszter
főorvos
Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház
Neurológiai Osztály

Dr. Simon Gábor
Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház
Csecsemő- és Gyermekosztály

TUDOMÁNYOS SZERVEZŐ BIZOTTSÁG

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

PARTNEREK / KIÁLLÍTÓK / TÁMOGATÓK

Actelion
G.L. Pharma M.K.K.K.
Genzyme (Sanofi)
K&H Bank Zrt.
Kometa 99 Zrt.
Lakics Kft.
LBT

Meditop
Numil Kft.
Orphan
Pek-Snack
Richter Gedeon
UCB
Valeant Pharma

ÁLTALÁNOS INFORMÁCIÓ

Kongresszus helyszíne

Dorottya Szálló
Kaposvár, Széchenyi tér 8.

Regisztrációs iroda nyitva tartás

2015.04.23. csütörtök 08:30 – 17:00
2015.04.24. péntek 07:30 – 17:00
2015.04.25. szombat 08:00 – 12:00

A kongresszus helyszíne gépjárművel a Széchenyi tér felől közelíthető meg. **A kongresszus főbejárata a Fő utca felől nyílik!** Helyben lakó vendégek részére az ülésterem és kiállítás a szállodából a kávézón át közelíthető meg.

A Kapos Hotel, a Dorottya Szálló és a Vicolo Vendégház IFA-mentességet biztosít.

Parkolás

Kaposvár belvárosa fizetős parkoló övezet, díja 265 Ft óránként, fizetés az automatáknál. A Dorottya szálló parkolójában a szállóvendégek és a kiállító cégek részére a parkolás a szabad helyek függvényében, korlátozott számban biztosított.

Részvételi díjak

	március 2-ig	március 2-től	Helyszínen
Társasági tagok	19.500,- Ft	22.000,- Ft	24.000,- Ft
Nem tagok	23.500,- Ft	25.500,- Ft	27.000,- Ft
Rezidens/PhD/nyugdíjas/orvostanhallgató	11.000,- Ft	13.000,- Ft	13.000,- Ft
Kísérő	9.000,- Ft	11.000,- Ft	12.000,- Ft
Napijegy		csütörtök/péntek szombat	10.000,- Ft 6.000,- Ft

A részvételi díjak 27% Áfa-t és 5.275,- Ft/hap közvetített étkezést tartalmaznak de nem tartalmazzák a fakultatív program díját.

A részvételi díj tartalmazza:

- az előadásokon való részvételt
- a kongresszus kiadványait
- a kávészüneteket
- a csütörtök színházlátogatást és a pénteki közös vacsorát (Bószénfa)

A kísérői részvételi díj tartalmazza:

- a csütörtök színházlátogatást
- a pénteki közös vacsorát (Bószénfa)

A napijegy ára tartalmazza az aznapi részvételt a tudományos programon, a kitézőt és a kávészüneteket.

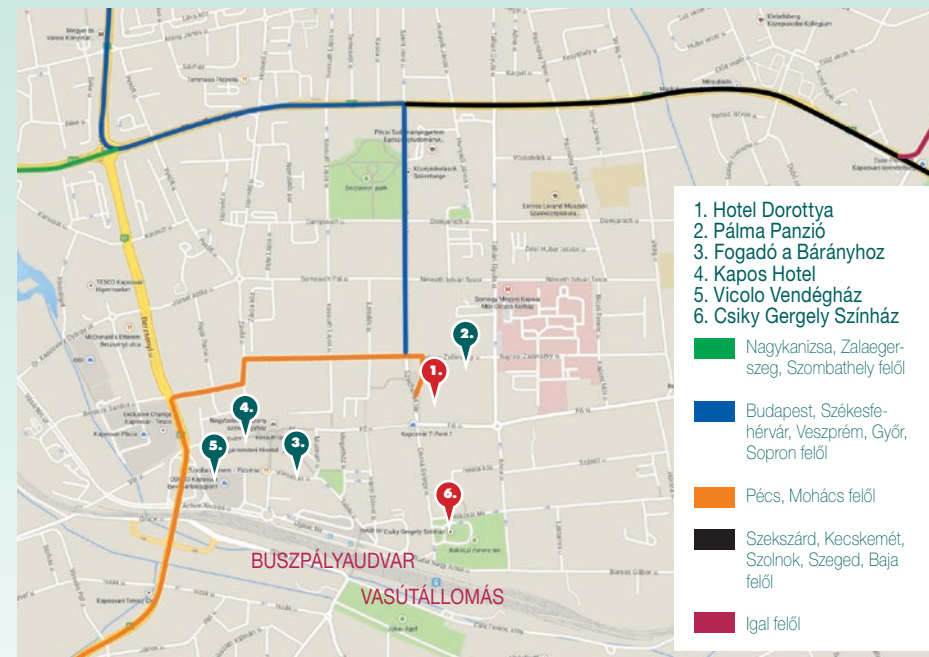
Névkitűző

Az előadások, ill. a kiállítás csak névkitűzővel látogathatók! Felhívjuk a regisztrált résztvevők figyelmét, hogy a regisztrációkor kapott névkitűzőt feltétlenül őrizték meg és tartásuk maguknál, mert a 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.

Megközelítés autóval



Előadások

Az előadások időtartama (általában) 10 perc+5 perc vitaidő, az ettől eltérő időtartamokat a programfüzetben 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.

Társasági Programok

CSÜTÖRTÖKÖN, április 23-án 18:00-tól a Csiky Gergely Színházban a Szigorúan ellenőrzött vonatok című előadást fogjuk megtekinteni, majd ezt követően a színház büféjében várjuk szeretettel a nézőket egy állófogadásos vacsorára.

PÉNTEKEN, április 24-én 17:30-kor indulás buszokkal a szálloda elől a Bószénfai Szarvasfarmra. A programban idegenvezetés, állatsimogatás, és a trófeagyűjtemény bemutatása szerepel, majd ezt követően a gazdaság saját állományából készített vadvacsorát fogyaszthatjuk el közösen.

SZOMBATON, április 25-én a tudományos program befejezése után, 13.45-kor fakultatív látogatást szervezünk a Róma Villába, a Rippl-Rónai Emlékház és Látogatóközpont megtekintésére. (1.450,- Ft/fő)

Csütörtökön és pénteken szervezett kórházlátogatásra nyílik lehetőség, az egyes napokra feliratkozni a regisztrációban lehet.

RÉSZLETES SZAKMAI PROGRAM

2015. ÁPRILIS 23. CSÜTÖRTÖK

10:00	MEGNYITÓ Szita Károly polgármester, fővédnök Dr. Moizs Mariann főigazgató, a kongresszus fővédnöke Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház, Kaposvár Prof. Dr. Nagy Ferenc egyetemi magántanár, osztályvezető főorvos, védnök Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház, Neurológiai osztály Dr. Major Andrea osztályvezető főorvos, védnök Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház, Csecsemő- és Gyermekosztály Dr. Csorba Eszter gyermekneurológus főorvos, a konferencia háziasszonya Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház Dr. Hollódy Katalin a Magyar Gyermekneurológiai Társaság elnöke
10:30	SZÉNÁSY EMLÉKÉREM ÁTADÁSA
10:45 – 11:45	PET VIZSGÁLATOK Üléselelnök: Csorba Eszter és Hollódy Katalin A kaposvári PET központ működése (15') Prof. Dr. Repa Imre rektor-helyettes Kaposvári Egyetem Az idegrendszer PET vizsgálatának lehetőségei (20') Prof. Borbély Katalin az MTA doktora Országos Onkológiai Intézet és Kaposvári Egyetem A PET alkalmazásának lehetőségei a gyermekneurológiai gyakorlatban (10') Prof. Dr. Dóczy Tamás akadémikus PTE KK, Idegsebészeti Klinika, Pécs Kora gyermekkori depriváció okozta viselkedés változás PET vizsgálata (10') Prof. Dr. Nagy Ferenc Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház, Neurológiai Osztály, Kaposvár
11:45 – 12:00	SZÜNET
12:00 – 13:00	A GERINC ÉS A GERINCVELŐ BETEGSÉGEI Üléselelnök: Szever Zsuzsa és Gyorsok Zsuzsa A meningomyelocela károsító hatásai és a fejlődés jövője (10') Prof. Dr. Katona Ferenc Szent Margit Kórház, Fejlesztésneurológia, Budapest A gerinc vizsgálata (scoliosis, derékfájás, Bechterew kór) (30') Orosz Mária Országos Gerincgyógyászati Központ, Budapest A gyermekkori spinális lipomákról egy eset kapcsán (10') Szabad Árpád, Sipos Veronika, Horváth Zoltán, Horváth Gyula Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház, Kaposvár
13:00 – 14:00	EBÉDSZÜNET

14:00 – 15:20	A GERINC ÉS A GERINCVELŐ BETEGSÉGÉNEK ELLÁTÁSA GYERMEKKORBAN I. Üléselelnök: Prof. Dr. Dóczy Tamás akadémikus Gyermekkori gerinc deformitások és kezelésük (15') Tunyogi Csapó Miklós, Schwarz Attila PTE KK Ortopédiai Klinika és PTE KK Idegsebészeti Klinika, Pécs Degeneratív gerincbetegségek előfordulása gyermekkorban (10') Vető Ferenc PTE KK Idegsebészeti Klinika, Pécs A gerinc és a gerincvelő sérülései gyermekkorban (15') Prof. Dr. Büki András PTE KK Idegsebészeti Klinika, Pécs Juvenilis spinális vasculáris malformációk (15') Hudák István PTE KK Idegsebészeti Klinika, Pécs Spinalis tumorok gyermekkorban (15') Ottóffy Gábor PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs Discussio, vita és összefoglalás
15:20 – 15:50	KÁVÉSZÜNET
15:50 – 17:00	A GERINC ÉS A GERINCVELŐ BETEGSÉGÉNEK ELLÁTÁSA GYERMEKKORBAN II. Üléselelnök: Prof. Dr. Bognár László Intramedullaris tumorok ellátása (15') Bognár László Debreceni Egyetem KK Idegsebészeti Klinika Neuromonitorozás a gyermek idegsebészetben (15') Fekete Gábor Debreceni Egyetem KK Idegsebészeti Klinika Gerincvelői astrocytomák gyermekkorban (10') Kicska Nóra ¹ , Bessenyei Mónika ¹ , Nagy Andrea ¹ , Szakszon Katalin ¹ , Balla György ¹ , Bognár László ² ¹ DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen ² DEKK Idegsebészeti Klinika, Debrecen Diagnosztikai és gondozási szempontok gerinc daganatos és fejlődési rendellenességgel született gyermekeknél (10') Gyorsok Zsuzsanna, Fogarasi András, Bognár László ¹ MRE Bethesda Gyermekkorház, Budapest ¹ DEKK, Idegsebészeti Klinika, Debrecen Syringomyelia (10') Simon Gábor ¹ , Csorba Eszter ² , Bajzik Gábor ³ ¹ SMKMOK Csecsemő- és Gyermekosztály, Kaposvár ² SMKMOK Neurológia ³ KE EC Diagnosztikai Központ Discussio, vita és összefoglalás
18:00	SZÍNHÁZ

2015. ÁPRILIS 24. PÉNTEK

07:30 – 08:30 OKTATÓ KURZUS KORÁN KELŐKNEK

EEG-patológiai-idegéletani korrelációk értelmezése, hasznosítása leletezés során (esetek interaktív, szavazógépes bemutatása, megbeszélése)

Clemens Béla

Kenézy Gyula Kórház, Neurológiai Osztály, Debrecen

8:30 – 10:30

PILEPSZIA I. – RITKA EPILEPSZIA SZINDRÓMÁK DR. NEUWIRTH MAGDA EMLÉKÉRE

Üléselelők: Fogarasi András és Hegyi Márta

Epilepsziás hálózatokról, egyszerűen (20 perc)

Clemens Béla

Kenézy Gyula Kórház, Neurológiai Osztály, Debrecen

Csecsemőkori malignus migráló epilepszia – tapasztalatok, tanulságok (10')

Hollódy Katalin, Skobrák Andrea, Rózsai Barnabás, Lábadi Árpádné
PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

A csecsemőkori malignus migráló partialis epilepsziáról egy betegünk kapcsán (10')

Siegler Zsuzsa¹, Jakus Rita¹, Kóbor Jenő²

¹MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest

²Szegedi Tudományegyetem Gyermekklinika

A reflex epilepszia ritka formája: bathing epilepsy (10')

Gyorsok Zsuzsanna, Siegler Zsuzsa, Hegyi Márta, Jakus Rita,

Lőcsei-Fekete Anett¹, Hamar Judit, Fogarasi András

MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest

¹PTE Klinikai Központ, Orvosgenetikai Intézet, Pécs

Boulevard of the broken dreams (10')

Kollár Katalin, Rosdy Beáta, Móser Judit, Mellár Mónika

Heim Pál Gyermekkórház, Neurológiai Osztály, Budapest

Stiripentol terápiával szerzett tapasztalataink

Dravet szindrómás gyermeknél (10')

Mellár Mónika, Rosdy Beáta, Kollár Katalin, Móser Judit

Heim Pál Gyermekkórház, Neurológiai Osztály, Budapest

Két sikeresen operált hypothalamus hamartomás gyermek esete (10')

Hegyi Márta¹, Neuwirth Magdolna¹, Siegler Zsuzsa¹, Barsi Péter²,

Bognár László³, Fogarasi András¹

¹MRE Bethesda Gyermekkórház, Neurológia, Budapest

²MR Kutató Központ, Budapest

³DEKK Idegsebészeti Klinika, Debrecen

10:30 – 11:00

SZÜNET

11:00 – 12:20

EPILEPSZIA II. – DIAGNÓZIS, TERÁPIA DR. SARACZ JUDIT EMLÉKÉRE

Üléselelők: Kollár Katalin és Rosdy Beáta

Mennyiben függ az epilepszia az életkortól és az agy károsodásától? (10')

Berényi Marianne, Orbánné Maros Ildikó

Szent.Margit Kórház, Fejlődésneurológia, Budapest

A képkalkáló vizsgálatok szerepe a West szindróma prognózisának megítélésében (10')

Nagy Eszter oh., Hollódy Katalin

PTE AOK és PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

Lacosamid intravenás alkalmazása long term EEG-vel követett focalis status epilepticusban (10')

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

Márai K.², Kovács Éva³, Várallyay György⁴

¹Heim Pál Gyermekkórház, Neurológia, Budapest

²Heim Pál Gyermekkórház, Anaesthesiológia és Intenzív Therápia

³Heim Pál Gyermekkórház, CT és Intervenciós Radiológia

⁴SE MR Kutató Központ, Budapest

Atípusos benignus fokális epilepszia – csendes státusz epileptikus (10')

Kollár Katalin, Rosdy Beáta, Móser Judit, Mellár Mónika

Heim Pál Gyermekkórház, Neurológiai Osztály, Budapest

Status epilepticus sikeres kezelése FIRES-ben (10')

Liptai Zoltán¹, Richter Éva², Ujhelyi Enikő¹

¹Szent László Kórház, Budapest

²NUTRICIA

12:20 – 13:00

VALEANT SZIMPÓZIUM (40 perc)

Kihívások a gyermekkori epilepsziák kezelésében

Merő Gabriella

Jósa András Kórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza

Két rezisztens generalizált epilepsziás gyermek zonisamid kezelésével szerzett tapasztalat

Hegyi Márta

MRE Bethesda Gyermekkórház, Neurológiai Osztály, Budapest

13:00 – 14:00

EBÉDSZÜNET

14:00 – 15:00

EPILEPSZIA III. – GENETIKA

Üléselelők: Csüllög Zsuzsa és Herczegfalvi Ágnes

Epilepszia és kópiaszám változások (10')

Hadzsiev Kinga, Czákó Márta, Komlósi Katalin, Lőcsei-Fekete Anett,

Melegh Béla

PTE KK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

Kleefstra szindróma (10')

Szabó Nóra¹, Hadzsiev Kinga², Tegzes Andrea³, Felkai Mária⁴,

Kundra Olga¹, Altmann Anna¹

¹Szent János Kórház és ÉBEK, Budai Gyermekkórház, Budapest

²PTE, Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

³Soproni Erzsébet Oktató Kórház és Rehabilitációs Intézet

⁴Szent Margit Kórház, Fejlődésneurológiai Osztály, Budapest

Microcephalia, pontocerebellaris hypoplasia és epilepszia

CASK mutáció következtében (10')

Máté Adrienn¹, Szakszon Katalin², Nagy Judit Andrea², Zombor Melinda³, Rudas Gábor⁴, Zimmermann Alíz³, Fred van Ruissen⁵, Frank Baas⁵, Sztriha László³

¹SZTE Idegsebészeti és Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

²DEKK, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

³SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika és GYE Központ, Szeged

⁴SE MR Kutatóközpont, Budapest

⁵Academic Medical Center, Department of Genome Analysis, Amsterdam, The Netherlands

A minor fizikális anomáliák gyermekkori idiopátiás epilepsiában (10')

Csábi Györgyi¹, Zsuppán Richárd¹, Jeges Sára², Tényi Tamás³

¹PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

²PTE KK Egészségtudományi Kar

³PTE KK Pszichiátriai és Pszichoterápiás Klinika

15:00 – 15:30 SZÜNET

15:30 – 16:30 MEGSZENVEDETT DIAGNÓZISAINK I.

Üléselelnök: Liptai Zoltán és Bessenyei Mónika

Rasmussen encephalitis: nehéz diagnózis, még nehezebb terápia (10')

Szamosújvári Judit¹, Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Kovács Éva², Kiss Gabriella³, Rudas Gábor⁴, Várallyay György⁴

¹Heim Pál Gyermekkorház Neurológiai Osztály, Budapest

²Heim Pál Gyermekkorház CT és Intervenció Radiológia Osztály

³Heim Pál Gyermekkorház Anaesthesiológiai és Intenzív terápiai osztály

⁴SE MR Kutató Központ, Budapest

Koponyatrauma? Epilepszia? Drog intoxicatio? Encephalitis? (10')

Hollódy Katalin, Csábi Györgyi, Hau Lúdia, Rózsai Barnabás, Stankovics József

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

Egyszerű laborvizsgálattal kiszűrhető, súlyos motoros és mentális retardációt okozó, két anyagcsere betegség előfordulása osztályunkon (10')

Felkai Mária

Szent Margit Kórház, Fejlődésneurológiai Osztály, Budapest

Hypomyelinisatióval járó leukodystrophiák.

Esetbemutatás és differenciáldiagnosztika (10')

Zimmermann Alíz¹, Máté Adrienn², Zombor Melinda¹, Sztriha László¹

¹SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika és GYE Központ, Szeged

²SZTE ÁOK Idegsebészeti Klinika, Szeged

16:30 – 17:00 BESZÁMOLÓ A EUROPEAN PAEDIATRIC NEUROLOGY SOCIETY 2015. MÁRCIUS 24-27. KÖZÖTT BUDAPESTEN TARTOTT TOVÁBBKÉPZŐ KURZUSÁRÓL

Moderátor: Hollódy Katalin

Bauer Viktor, Dobner Sarolta, Lazics Klaudia, Máté Adrienn, Mellár Mónika, Szabó Léna, Zimmermann Alíz, Zombor Melinda

17:30 BUSZ INDULÁS BŐSZÉNFÁRA – MGYNT KÖZGYŰLÉS BŐSZÉNFÁN

2015. április 25. szombat

08:30 – 10:30 MEGSZENVEDETT DIAGNÓZISAINK II.

Üléselelnök: György Ilona és Elmont Beatrix

Akut hypotonias paraparesis. Guillan-Barré syndroma? (10')

Perényi Helga, Bessenyei Mónika, Balla György

DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Devic szindróma? Sclerosis multiplex? ADEM? (10')

György Ilona, Katona Nóra, Szikszai Edit, Jancsik Réka, Benkő Klára

DEKK Gyermekgyógyászati Intézet és Radiológiai Klinika, Debrecen

LETM, ADEM vagy NMO spektrum betegség (10')

Dobner Sarolta¹, Ujhelyi Enikő¹, Belezny Zsuzsanna², Szigeti Andrea³, Paraicz Éva⁴, Rimely Endre⁵, Liptai Zoltán¹

¹Szent László Kórház, Budapest

²Semmelweis Egyetem, Immunológiai Laboratórium, Budapest

³Semmelweis Egyetem, Szemészeti Klinika, Budapest

⁴MRE Bethesda Gyermekkorház, Budapest

⁵SE MR Kutató Központ, Budapest

Demyelinisatiós betegségek differenciáldiagnosztikai nehézségei gyermekkorban (10')

Bessenyei Mónika¹, Csépany Tünde³, Szikszay Edit¹, Novák László², Szabó Tamás¹, Kicska Nóra¹, Lakatos Erzsébet¹

¹DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

²DEKK Idegsebészeti Klinika

³DEKK Neurológiai Klinika

Huntington chorea gyermekkorban (10')

Elmont Beatrix

Zala Megyei Kórház, Csecsemő és Gyermekosztály, Zalaegerszeg

Area postrema érintettség tüneteivel kezdődő ritka kórkép (10')

Turi Alexandra¹, Szócs Anna², Illiczky Sándor³, Szabó Léna¹, Garan Diána¹, Varga Edit², Constantín Tamás¹, Herczegfalvi Ágnes¹, Várallyay György², Rudas Gábor²

¹SE II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

²SE MR Kutatóközpont

³SE Neurológiai Klinika

Hereditær spasticus paraparesis (10')

Bessenyei Mónika, Szakszon Katalin, Káposzta Rita, Balla György

DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Hereditær ataxiák: a leggyakoribb kórkép diagnózisa sem mindig egyszerű (10')

Szpisjak László, Klivényi Péter, Vécsei László

SZTE ÁOK SZAKK, Neurológiai Klinika, Szeged

10:30 – 11:00 KÁVÉSZÜNET

11:00 – 13:00

SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA

Üléselnök: Merő Gabriella és Simon Gábor

Koraszülöttség, hypoxia és mi még? (10')

Telcs Borbála¹, Berényi Marianne¹, Hadzsiev Kinga²

¹Szent Margit Kórház, Fejlődésneurológia, Budapest

²PTE KK, Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

Cerebrotendinosus xanthomatosis

– egy kezelhető anyagcsere betegség (10')

Zombor Melinda¹, Márkus Mária², Arturo Flores Cuevas³, Kóbor Jenő¹

¹SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

²Szent Rókus Kórház, Baja,

³Centogene AG, Rostock, Németország

Homocystinuria, egy ritka kórkép klinikai megjelenése (10')

Papp Ferenc

SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

Niemann Pick C betegség diagnosztikája, terápiája napjainkban egy betegünk ismertetése kapcsán (10')

Hadzsiev Kinga, Komlósi Katalin, Lőcsei-Fekete Anett, Melegh Béla

PTE KK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

Pompe kór (gyakori tünet, ritka betegség) (10')

Merő Gabriella, Balku Enikő

Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház

Jósa András Oktatókórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza

Torticollis és ami mögötte van (10')

Elmont Beatrix

Zala Megyei Kórház, Csecsemő és Gyermekosztály, Zalaegerszeg

Színes fehérállományi betegségek (10')

Móser Judit¹, Kollár Katalin¹, Liptai Zoltán², Mellár Mónika¹, Rosdy Beáta¹,

Várallyay György³

¹Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

²Szent László Kórház, Budapest

³SE MR Kutató Központ, Budapest

A fejfájás egy ritka etiológiája (10')

Simon Gábor¹, Csorba Eszter², Horváth Zoltán³, Zádori Péter⁴

¹SMKMOK Csecsemő- és Gyermekosztály, Kaposvár

²SMKMOK Neurológia

³SMKMOK Idegsebészet

⁴KE EC Diagnosztikai Központ, Kaposvár

13:00

A KONGRESSZUS ZÁRÁSA

ABSZTRAKTOK

2015. április 23. csütörtök

12:00 – 13:00 A GERINC ÉS A GERINCVELŐ BETEGSÉGEI

A MENINGOMYELOCELE KÁROSÍTÓ HATÁSAI ÉS A FEJLŐDÉS JÖVŐJE

Prof. Dr. Katona Ferenc

Szent Margit Kórház, Fejlődésneurológia, Budapest

Az MMC – okozó gének időszakonként gyakrabban, máskor ritkábban manifesztálódnak, de annak nincsen jele, hogy eltűnének az ember génállományából. Előfordul, hogy a magzati életben nem felismerhetők képpalkotó eljárással. Feltehető, hogy a folsav hatással van az előfordulásuk csökkenésére. Mi a tapasztalatunk a károsodás komplex voltáról és a megelőzés lehetőségeiről?

Az MMC oka a nyitott gerincvelő rendszerint az L4-5 -S1 magasságban és a következmény a lumbalis és a sacralis szegmentumból kilépő idegek különböző fokú vongálódása, ami a csípő és az alsóvégtagok beidegzését, néha a végtagok torzulását és a hólyag, illetve a végbél beidegzésének károsodását idézheti elő. Megelőző terápia nélkül mindez a szomatikus és a vegetatív működés kóros fejlődését okozza. A cél a kóros fejlődés normális irányba alakítása a központi idegrendszer közvetett befolyásolásával. Az alsó végtagokat kezdettől fogva a vestibularis rendszere aktiválásával lehet működtetni, jóval a spontán mozgások kialakulása előtt. Ezeknek a komplex mozgásoknak a gyakorlása működésképes. Rendszeres gyakorlással felépíthető összetett antigravitációs mozgás a vestibularis és a proprioceptív rendszer rendszeres működtetésével. A hólyag és a végbél centrális eredetű beidegzésének hiánya tönkremenéssel fenyegeti a hólyagfal érző végkiszülékeit és ezzel véglegessé válhat a kapcsolat elvesztése a központi idegrendszerrel. A végkiszülékek érzékenysége és ingerületvezetése fenntartható, illetve kialakítható a hólyag belső részének elektromos ingerlésével, az adottságoknak megfelelő elektromos árammal. Rendszeres kezeléssel idővel elérhető a kapcsolat a központi idegrendszerrel és kontinencia is kialakulhat.

Mind a megelőzéshez, mind a fejlődés ellenőrzött, terápiás kíséretéhez idő és türelem szükséges. Ez már újszülött korban kezdődik, mert születés után az első 24 órában minden fenyegető veszély objektíven megállapítható megfelelő komplex kivizsgálással. Az MMC befedése ennek tükrében megóvhatja a meglévő ép funkciókat, mert minden MMC más és más. A szomatikus károsodások nem jelentenek egyúttal vegetatívokat is. Megéri a fáradságot a Fejlődésneurológiai Osztály 24 órás speciális szolgálatára eljuttatni az újszülöttet, akit összes funkciójának dokumentációja alapján lehet így az első napon megoperálni.

A GYERMEKKORI SPINALIS LIPOMÁKRÓL EGY ESET KAPCSÁN

Szabad Árpád, Sipos Veronika, Horváth Zoltán, Horváth Gyula

Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház, Kaposvár

A gerincdaganatok csupán 1%-ában igazolható lipoma. Általában spinalis dysraphiához társulnak, gyakran kipányvázott gerincvelő szindróma hátterének tisztázása kapcsán kerülnek felismerésre. Az ezektől független, tisztán intraduralis lipomák különösen ritkák. Legtöbbször tünetmentesek, főként a thoracalis szakaszon fordulnak elő fiatal felnőttekben.

Előadásunkban egy 9 éves fiú gyermek esetét mutatjuk be, akinek urticaria pigmentosa miatt elvégzett kivizsgálása során egy incidentalis, MR felvételeken lipomának megfelelő, intraduralis térfoglalást igazoltunk a conus magasságában. Mivel nem volt abszolút műtéti indikációt jelentő panaszja illetve tünete, s mert ilyen megfigyelésének 3 éve alatt sem alakult ki, ter-

mészetesen műtétet nem javasoltunk. Az esetismertetés kapcsán röviden kitérünk a spinalis lipomák megjelenési formáira, klinikumára, képalkotó diagnosztikájára és kezelésére. Fontos a ritka kórkép ismerete a gerincdaganatok elkülönítése végett. A modern képalkotó vizsgálatok segítségével a differenciáldiagnosztika során felmerülő kérdések egyértelműen tisztázhatók.

14:00 – 15:30 A GERINC ÉS A GERINCVELŐ BETEGSÉGÉNEK ELLÁTÁSA GYERMEKKORBAN I.

SPINALIS TUMOROK GYERMEKKORBAN

Ottóffy Gábor

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

A gerincvelőt érintő daganatok tünetei jelentkezhetnek ismert daganatos betegség progressziója, illetve addig nem ismert tumor primér prezentációjaként. A gyermekkori malignitások 3-5 százalékában fordulnak elő akut kompressziós tünetek. Leggyakrabban a különböző sarcomák (Ewing, osteo-, rhabdomyo-), neuroblastoma, csírasedes tumorok, lymphomák, illetve a primer agytumorszerű gerincvelő daganatok terjedése, vagy áttétei jelentkeznek. Saját beteganyagunkból merítve igyekszem a változatos tüneteket és kórlefelejtéseket bemutatni.

15:50 – 17:00 A GERINC ÉS A GERINCVELŐ BETEGSÉGÉNEK ELLÁTÁSA GYERMEKKORBAN II.

GERINCVELŐI ASTROCYTOMÁK GYERMEKKORBAN

Kicska Nóra¹, Bessenyei Mónika¹, Nagy Andrea¹, Szakszon Katalin¹, Balla György¹, Bognár László²

¹DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

²DEKK Idegsebészeti Klinika

A gerincvelő daganatok gyermekkori előfordulása ritka, az összes központi idegrendszerből kiinduló tumor 4-10%-át teszik ki. Szöveti típusukat tekintve 60%-uk astrocytoma. A gerincvelői astrocytomák leggyakoribb kiindulási helye a cervicalis és a thoracalis gerincszakasz. Nem ritkán nagy kiterjedésűek, több gerincszakaszt is érintenek (átlagosan 7 csigolyatest méretűek), de akár a gerinc teljes hosszára is kiterjedhetnek. A legtöbb tumor benignus, alacsony-grádusú. A magas grádusú, malignus daganatok aránya csupán 10-15%. A betegség leggyakoribb bevezető tünete a scoliosis, valamint a súlyos fájdalom a gerinc mentén (kb. 70%), emellett gyakoriak a motoros (paresis) és sensoros (paresthesia, érzéskiesés) tünetek, járászavar, ataxia, sphincter dysfunctio. A diagnózis felállításában az MRI-t tartják a legmegbízhatóbbnak. A daganatok radiológiai jellemzője, hogy gyakran tartalmaznak cysticus részeket, valamint kontrasztanyag-halmozásuk változatos. Kezelésüket illetően nem létezik egységes álláspont. Abban mindenki egyetért, hogy a magas-grádusú tumorok multidiszciplináris terápiai megközelítést igényelnek. Az alacsony grádusú tumorok egy része sebészileg jól kezelhető, azonban többségük nem jól körülhatárolt, így neurológiai károsodás nélküli teljes eltávolításuk ritkán lehetséges.

Előadásunkban egy 16 éves betegünk esetét szeretnénk bemutatni, akinek kivizsgálására hetek alatt kifejlődő, gyorsan súlyosbodó tünetek miatt került sor: hátfájdalom, gerincferdülés, mind a négy végtagra kiterjedő gyengeség és zsibbadásérzés, vizelettartási és ürítési zavar. Teljes gerinc MR vizsgálat során kiterjedt intramedullaris térfoglalás ábrázolódt, amelynek csak subtotalis resectiójára volt lehetőség. A szövettani feldolgozás I-es grádusú, pilocytás astrocytomát igazolt. A műtétet követően a gyermek tünetei javultak, de teljesen nem szűntek meg. A további kezeléssel onkoteam döntött: adjuváns terápiát nem tartottak szükségesnek, szoros nyomonkövetést javasoltak.

DIAGNOSZTIKAI ÉS GONDOZÁSI SZEMPONTOK GERINC DAGANATOS ÉS FEJLŐDÉSI RENDELLENESSÉGGEL SZÜLETETT GYERMEKEKNÉL

Gyorsok Zsuzsanna, Fogarasi András, Bognár László¹

MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest

¹DEKK, Idegsebészeti Klinika, Debrecen

Gerinc tumoros és gerinc fejlődési rendellenességgel született gyermekek kórtörténetének ismertetésével hívjuk fel a figyelmet a progresszív tünetek észlelésének fontosságára.

A gerinc fejlődési rendellenességgel született gyermekek multidiszciplináris gondozást igényelnek, gyermekidegsebész, gyermekneurológus, ortopédus, nefrológus, urológus, rehabilitációs szakemberek együttes munkája segíti a gyermek legkedvezőbb fejlődését. Ebben a munkában kulcsszerepet a gyermekneurológusnak kell ellátnia.

SYRINGOMYELIA

Simon Gábor¹, Csorba Eszter², Bajzik Gábor³

¹SMK MOK Csecsemő- és Gyermekosztály, Kaposvár

²SMK MOK Neurológia

³KE EC Diagnosztikai Központ

Esetünkben egy jelenleg tizenöt éves, negatív perinatális anamnézisével született gyermek kórtörténetét szeretnénk ismertetni. Mater terhességi anamnéziséből kiemelendő, hogy II. graviditása spina bifida miatt spontán vetéléssel végződött. Jelen terhességében az első trimeszterben pneumónián esett át. Tünetmentesen nyálmirigy elzáródás kapcsán történt MR-vizsgálata nyolc éves korában, amely cervicalis és felső thoracalis csigolyafejlődési rendellenességet, valamint syringomyeliát írt le. Ezt követően lumbális gerinc MR-vizsgálata LIV-V-ös csigolyák részleges összecsontosodását igazolta. Kontroll MR-vizsgálata érdemi eltérést nem mutattak. A gyermek azóta is folyamatosan panaszmentes. Fizikálisan vizsgálva rövidebb nyaka, jobb oldalon előrébb elhelyezkedő musculus sternocleidomastoideusa, mindkét oldalra korlátozott fejfordítása, cervicalis csigolyák processus mastoideusainak csökkent tapinthatósága, jobb convex scoliosis és széli helyzetben beállítódnak nystagmus emelendő ki. A syringomyelia a gerincoszlop folyadékkal teli üregképződése, amelynek több típusa ismert. Pontos patofiziológiai háttere nem ismert. Leggyakoribb etiológiája cranio-vertebrális fejlődési rendellenesség, ezenkívül egyéb okai is lehetnek. Ritka betegségek közé tartozik és a gyermekkori előfordulása még ennél is ritkább. Prognózisa a sebészeti beavatkozásoknak köszönhetően csökkent, de jelentősen függ a szövődeményektől. Szövődeményei több szervrendszert is érinthetnek.

2015. március 24. péntek

**8:30 – 10:30 EPILEPSZIA I. – RITKA EPILEPSZIA SZINDRÓMÁK
DR. NEUWIRTH MAGDA EMLÉKÉRE**

EPILEPSZIÁS HÁLÓZATOKRÓL, EGYSZERŰEN

Clemens Béla

Kenézy Gyula Kórház, Neurológiai Osztály, Debrecen

A „hálózati szemlélet” a természettudományok új útja. Betekintést nyújt az agyi szerveződés szintjeibe, törvényeibe. Elterjedőben van az idegtudomány és a neurológia számos területén. Természetes, hogy alkalmazásától eredményeket várnak az orvostudomány azon területein, amelyeken a hagyományos orvosi észjárással és vizsgáló eszközökkel nem boldogulunk. Az epilepsziák terén a „hálózati szemlélet” iktális és interiktális vonatkozásban is használatos. Az előadás tárgya az interiktális állapot elemzése. Ez a megközelítés is objektív adatokra épül (EEG, strukturális és funkcionális MRI, DTI, stb), de ezeket modern matematikai eszközökkel modellált vagy adat-vezérelt (empirikus, „data-driven”) rendszerbe foglaljuk. Az előadásban az epilepsziák néhány „alapkérdéséről” esik szó amelyeket a jelenlegi tankönyvek és a gyakorló orvos is jól ismernek, ám magától értetődőnek gondolnak vagy megvitatásra alkalmatlan premisszaként kezelnek. E bevezető után az absence, a juvenilis mioklonusos epilepszia, benignus centrotemporális epilepszia és egyéb, gócos epilepsziák hálózati elemzésének ismertetése következik. Bemutatjuk, hogy a hálózati elemzés szükségessége, módszere, meglepő és lelkesítő eredményei intuitíve, magasabb idegéletani és matematikai képzettség nélkül is megérthetők.

A CSECSEMŐKORI MALIGNUS MIGRÁLÓ PARTIALIS EPILEPSZIÁRÓL EGY BETEGŰNK KAPCSÁN

Siegler Zsuzsa¹, Jakus Rita¹, Kóbor Jenő²

¹MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest

²Szegedi Tudományegyetem Gyermekklinika

A csecsemőkori malignus migráló partialis epilepszia a ritka epilepszia szindrómák közé tartozik. 6 hónapos kor előtt induló, igen gyakori, változó lokalizációjú, vegetatív tünetekkel kísért rohamok jellemzik. Az ictalis EEG felvételek is változó rohamindulást és egy rohamon belüli shiftelődést mutatnak. A rohamok rendkívül terápiarezisztensek. A csecsemők fejlődése minden tekintetben kedvezőtlen. Az etiológia egyelőre kérdéses, ezirányban kiterjedt genetikai vizsgálatok folynak. Nagy valószínűséggel ioncsatorna betegségről van szó.

A különböző terápiás próbálkozásokról egyelőre sajnos csak anekdotikus közlések vannak. Betegünk kórtörténetét, jellegzetes EEG felvételeit mutatjuk be és ismertetjük saját terápiás tapasztalatainkat.

A REFLEX EPILEPSZIA RITKA FORMÁJA: BATHING EPILEPSY

Gyorsok Zsuzsanna, Siegler Zsuzsa, Hegyi Márta, Jakus Rita, Lőcsei-Fekete Anett¹,

Hamar Judit, Fogarasi András

MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest

¹PTE Klinikai Központ, Orvosgenetikai Intézet, Pécs

7 hónapos leány csecsemőnél testmeleg fürdővíz provokálta reflex epilepsziás rohamot mutatunk be, melyet video felvétellel, EEG-vel és EKG-val demonstrálunk.

A fürdetés provokálta epilepsziás rohamot a channelopathiák közé sorolják. Ismertetjük ennek a ritka betegségnek a klinikai jellemzőit és a differenciál diagnosztikai szempontból szóba jövő kórképeket.

BOULEVARD OF THE BROKEN DREAMS

Kollár Katalin, Rosdy Beáta, Móser Judit, Mellár Mónika

Heim Pál Gyermekkórház, Neurológiai Osztály, Budapest

Bevezetés: Az igen ritka reflex epilepsziák számos formája ismert.

Ezek egyike a musicogen epilepszia.

Esetismertetés: Jelenleg 18 éves férfibeteg esetét ismertetjük.

11 éves korában halmozott epilepsziás rohamokkal indult a klinikai kép alapján végül limbikus encephalitisnek bizonyuló betegsége. Gyógyulását követően epilepsziás rohama hosszasan nem jelentkezett, ezért a kezdetben kombinált anticonvulsiv kezelést fokozatosan leépítettük. Gyógyszercsökkentésben jelentkezett ismét fokálisan induló, majd generalizálódó GM roham, mely későbbiekben csak évente 1-2 alkalommal, gyógyszerkihagyást követően, vagy magas lázas állapotban lépett fel. Kezelése utolsó két évében jelentkező 3 rohamát egyértelműen egy adott zene hallgatásához kötötte. Videó EEG- alatt történt provokáció a beteg felvetését igazolta.

Megbeszélés: A musicogen epilepszia bármely életkorban jelentkezhet. Egy-egy betegnél általában ugyanaz a konkrét zene váltja ki a gyakran simplex vagy komplex partialis rohamot, mely jelentkezésének mechanizmusa összetett. A direkt hangingeren kívül affectív tényezőknek is szerepe van, mely a limbikus rendszer bevonódására utal. A reflex epilepsziák jórészt „genuin” epilepsziáknak tekintendők, de betegünkénél nagy valószínűséggel a lezajlott encephalitis következményének tartható.

STIRIPENTOL TERÁPIÁVAL SZERZETT TAPASZTALATAINK DRAVET SZINDRÓMÁS GYERMEKNÉL

Mellár Mónika, Rosdy Beáta, Kollár Katalin, Móser Judit

Heim Pál Gyermekkórház, Neurológiai Osztály, Budapest

Bevezetés: A Dravet szindróma egy súlyos csecsemőkorban kezdődő epilepszia szindróma, amelyben jellemzően a rohamok igen nehezen befolyásolhatók a már jól ismert antiepileptikumokkal. Ugyanakkor a nemzetközi irodalomban számos közlemény olvasható a stiripentol hatékonyságáról ebben a kórképben, mely hazánkban még nincs forgalomban, de megfelelő engedélyezési eljárást követően külföldről beszerezhető.

Esetismertetés: Egy genetikailag igazolt Dravet szindrómás gyermek esetét szeretnénk ismertetni, akinél valproate, clobazam és topiramát kombinált terápia mellett is jelentkező rohamok miatt vezettük be a stiripentolt. Ennek eredményeként a rohamkontroll tekintetében jelentős előrelépés történt, ugyanakkor főként a kezdeti időszakban számos mellékhatás (pl. étvágytalanság, aluszékonyság, májenzimek emelkedése) jelentkezett, amelyek jelentősen megnehezítették a gyermek kezelését.

Következtetés: Összhangban a nemzetközi adatokkal esetünkben is jelentős életminőség javulást eredményezett a stiripentol. Az alacsony esetszám és a gyógyszerhez való hozzájutás nehézségei miatt ugyanakkor hazánkban még kevés a gyakorlati tapasztalat, mely a kezelés kapcsán felmerülő problémák megoldásában nehézséget okozhat.

KÉT SIKERESEN OPERÁLT HYPOTHALAMUS HAMARTOMÁS GYERMEK ESETE

Hegyi Márta¹, Neuwirth Magdolna¹, Siegler Zsuzsa¹, Barsi Péter², Bognár László³, Fogarasi András¹

¹MRE Bethesda Gyermekkórháza, Neurológia, Budapest

²SE MR Kutató Központ, Budapest

³DEKK Idegsebészeti Klinika, Debrecen

Első betegünk 17 éves leány: 11 éves koráig normál fejlődésű, majd rezisztens epilepsiája és hangulatzavara alakult ki. Kezdeti rohamai: nevetés, balra adversio, manualis automatizmusok, zavart tudat, heti többször. Utóbbi időben rövid tónusos rohamok napi többször. 11 évesen térfoglaló suprasellaris cysta idegsebészeti indikációval történő eltávolítása. A követéses MR-eken hypothalamus hamartoma vált nyilvánvalóvá. EEG-k kezdetben jobb féltekei görcsjelek. 16 évesen hypothalamus hamartoma műtéti eltávolítása. Azóta ritka, alkalmi rohamkiújulás. Második betegünk 11 éves: fejlődése kezdetektől vontatott, iskolás korára részkepeség zavarok. 8 hónapos korától epilepsiás, kezdetben infantilis spasmus sorozatok, ezek gyógyszeresen megszüntethetők, megrekedések, mosolygások napi többször. Kezdeti EEG-in bilaterális synchron hátsó területi interictalis görcsjelek, később normál EEG. Ictalis mintája generalizált meglassulás. MR 2 évesen mutatta hypothalamus hamartomáját, mely az akkori lehetőségekkel inoperabilis volt. 10 évesen endoscopos tumor deconnexio, és mintavétel történt, azóta rohammentes.

11:00 – 12:20 EPILEPSZIA II. – DIAGNÓZIS, TERÁPIA DR. SARACZ JUDIT EMLÉKÉRE

MENNYIBEN FÜGG AZ EPILEPSIA AZ ÉLETKORTÓL ÉS AZ AGY KÁROSODÁSÁTÓL?

Berényi Marianne, Orbánné Maros Ildikó
Szent.Margit Kórház, Fejlődésneurológia, Budapest

Újszülött és csecsemőkorban a symptomás epilepsia nem tartozik a ritkaságok közé. A szimptóma azonban nem oki, hanem kísérő tényezője az epilepsiának és sokféle változata lehet. Epilepsiát kísérhet, v egy epilepsia kísérheti a hydrocephalust, a hydroanencephaliát, a periventricularis leukomaliát, az agy különböző helyein támadt vérzéseket és ezek különböző fokozatait, a memnigitist, a különböző migrációs zavarokat, stb. Ugyan csak gyakori, hogy ugyanilyen, vagy hasonló homonim elváltozások nem járnak epilepsiával. Mikor okoznak epilepsiát és mikor nem? Mi a kapcsolat a kóros morfológia és a kóros neurofiziológia között, nem beszélve a többféle epilepsiáról? Az összes tényező figyelembe vétele csillagászati számokhoz vezethet. Mi a teendő?

A csecsemő érdekében, egyelőre nem a lehetséges okra, hanem az agyi károsodáshoz esetlegesen társuló epilepsiára kell összpontosítani, akár van ennek jele a korai időszakban, akár nincsen. Ennek egyetlen módja minden agyi fejlődésében veszélyeztetett, agyi károsodott szoros nyomon követés, ismételt video- EEG vizsgálattal, a megelőzés és korai kezelés érdekében.

A jelenlegi nemzetközi irodalom (bár használja az ILEA definícióit) egyre inkább megerősíti azt az osztályunk által hosszú évtizedek óta hangoztatott megállapítást, hogy az újszülött- és csecsemőkorban az epilepsiára az érettségnek megfelelő variabilitás és az egyes jellegzetes epilepsia-szindrómák egymásba átmenetele jellemző.

A variabilitást dokumentáljuk video-EEG és MR felvételekkel, és az adott periódusra jellemző semiológiával.

LACOSAMID INTRAVÉNÁS ALKALMAZÁSA LONG TERM EEG-VEL KÖVETETT FOCALIS STATUS EPILEPTICUSBAN

Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Kiss G.², Márai K.², Kovács Éva³, Várallyay György⁴

¹Heim Pál Gyermekkórház, Neurológia, Budapest

²Heim Pál Gyermekkórház, Anaesthesiológia és Intenzív Terápia

³Heim Pál Gyermekkórház, CT és Intervenciós Radiológia

⁴SE MR Kutató Központ, Budapest

Bevezetés: a Lacosamide (LCM) új antiepileptikum, amelyet 16 éves kor feletti focalis és másodlagosan generalizálódó rohamok esetén törzskönyvezett az EU gyógyszer engedélyezési hatósága (EMA).

Az intravénás LCM biohasznosulása egyezik a szájon át alkalmazott készítménnyel, ezért a fenti epilepszia formakörökben, amennyiben a szájon át való adagolás akadályozott, használatát szintén engedélyezték.

Esetismertetés: 11 éves coeliakiás, I-s típusú diabetes miatt inzullinnal kezelt gyermeknél ismeretlen eredetű vírus encephalitis talaján focalis status epilepticus alakult ki. Ezt sem benzodiazepinnel, sem intravénás valproát és levetiracetam kombinációjával nem lehetett uralni. Folyamatos EEG monitorizálást végeztünk. Gépi lélegeztetés mellett, off label engedély birtokában 3 mg/ kg LCM –t alkalmaztunk. A status megszűnt. Extubálást követően halmozott rohamai visszatértek, ekkor az LCM dózisát duplájára emeltük. Mind a klinikai, mind az elektromos rohamai prompt megszűntek. Azóta is rohammentes. LCM-hez köthető mellékhatást nem észleltünk. Gyógyultan távozott.

Következtetés: esetünk azt mutatja, hogy a LCM hatásos add-on kezelési alternatíva gyermekori terápiá rezisztens status epilepticusban. Az intravénás LCM használata egyszerű, mellékhatás profilja a szájon át alkalmazott készítménnyel egyező.

ATÍPUSOS BENIGNUS FOKÁLIS EPILEPSZIA – CSENDES STÁTUSZ EPILEPTIKUSZ

Kollár Katalin, Rosdy Beáta, Móser Judit, Mellár Mónika
Heim Pál Gyermekkórház, Neurológiai Osztály, Budapest

Bevezetés:Az MR negatív gyermekori fokális epilepsiák besorolása többnyire az epileptogén fókus lokalizációjához kötött és legtöbb a benignus formakörbe tartozó.

Esetismertetés: 9,5 éves fiúgyermek esetét ismertetjük. Két napon belül három alkalommal jelentkező, fokálisan induló szekunder generalizálódó rohamával indult betegsége. A második rohamot követően viselkedése megváltozott, kifejezetten nyugtalan, periódusok váltakoztak mérsékelt hypnoid tudatzavarral. Éber állapotában rövid rendezett időszakok kivételével viselkedése környezet és szülők felé is időnként támadó volt, vizsgálatkor feladatokat nem, vagy nehezen értette. Infect, illetve autoimmun encephalitis, ADEM irányában végzett vizsgálatok azokat nem igazolták. Felmerült csendes státusz, vagy halmozott silens rohamok lehetősége, melyet az EEG vizsgálat megerősített. A silens rohamok gyakran oldalt váltottak 7 napos folyamatos, részben videó, részben long term EEG-vel követett kezelését ismertetjük előadásunkban.

Megbeszélés: Az atípusos benignus fokális epilepsia (ABPE) nincs benne az epilepszia- és epilepsiás szindrómák klasszifikációjában. Heterogén csoport. Többféle rohamtípus megjelenhet, a fokális rohamok szekunder generalizálódhatnak. Csendes státusz előfordulhat, ami klinikailag zavartságban, viselkedészavarban is megnyilvánulhat.

Előadásunkban szeretnénk felhívni a figyelmet a státusz epilepticus kezelésében elengedhetetlen folyamatos EEG monitorizálás fontosságára is.

STATUS EPILEPTICUS SIKERES KEZELÉSE FIRES-BEN

Liptai Zoltán¹, Richter Éva², Ujhelyi Enikő¹

¹Szent László Kórház, Budapest

²NUTRICIA

Bevezetés: A FIRES ismeretlen eredetű, láz-indukálta epilepszia szindróma, mely addig egészséges gyermekekben alakul ki. Akut szakában hetekig tartó, gyógyszer-rezisztens status epilepticus jellemzi, melynek hátterében gyulladós liquor eltérés, anyagcsere- vagy egyéb betegség nem mutatható ki. Az elmúlt évek során több közlemény számolt be ketogén diéta kedvező hatásáról e gyakran fatális kimenetelű betegségben.

Esetismertetés: Addig egészséges 10,5 éves leány betegünkönél 3 napos lázas prodroma után terápiarezisztens, bal túlsúlyú facio-brachialis görcsrohamok jelentkeztek, melyek status epilepticussá álltak össze. Liquora normális volt, infekzív vagy immunológiai kórok nem volt igazolható, MRI egy hét után a kétoldali temporomedialis struktúrák – vélhetően szekunder – duzzanatát és jelfokozódását mutatta. A kombinált antikonvulzív terápia teljes kudarc miatt a betegség 3. hetében a zavart tudatú, altatott, géppel lélegeztetett betegnél gyomorszondán át ketogén diéta indult, mely egy nap múlva a status epilepticus megszűnését eredményezte, a beteg extubálható, hazaadható volt. Egy hónap rohammentesség után gyógyszeres kezelésre gyengén reagáló, de izolált, rövid görcsök alakultak ki, ami a betegség krónikus szakában jellemző.

Konklúzió: Intenzív osztályon kezelt, súlyos, életveszélyes állapotú beteg ketogén étrenddel, gyomorszondán át való kalorizálása nem tartozik a szokásos, életmentő beavatkozások közé. FIRES-ben azonban képes véget vetni a szokásos gyógyszerekkel szemben refrakter status epilepticusnak, javítva a beteg túlélési esélyeit és várható életminőségét.

14:00 – 15:00 EPILEPSZIA III. – GENETIKA

EPILEPSZIA ÉS KÓPIASZÁM VÁLTOZÁSOK

Hadzsiev Kinga, Czákó Márta, Komlósi Katalin, Lócsei-Fekete Anett, Melegh Béla

PTE KK, Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

Intézetünkben 2012. januárjától áll a diagnosztika rendelkezésére a molekuláris kariotipizálás. Ez a módszer napjainkban már validált, első vonalbeli vizsgálómódszer a fejlődésbeli késés, intellektuális zavar és a kongenitális rendellenességek terén éppúgy, mint bizonyos epilepsziás betegek kapcsán.

Az elmúlt időszakban kb. 120 aCGH vizsgálat történt intézetünkben, ennek kapcsán előadásunkban áttekintենék eredményeinket, különös tekintettel a feltehetően a kópiaszám változás következtében kialakult epilepszia fenotípusok értékelésére.

KLEEFSTRA SZINDRÓMA

Szabó Nóra¹, Hadzsiev Kinga², Tegzes Andrea³, Felkai Mária⁴, Kundra Olga¹, Altmann Anna¹

¹Szent János Kórház és ÉBEK, Budai Gyermekkorház, Budapest

²PTE KK, Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

³Soproni Erzsébet Oktató Kórház és Rehabilitációs Intézet

⁴Szent Margit Kórház, Fejlesztésneurológiai Osztály, Budapest

Előadásunkban két esetünk kapcsán a Kleefstra, vagy más nevén 9 q szubtelomerikus deléció szindrómát szeretnénk bemutatni. Prevalenciája egyelőre ismeretlen, azonban az új molekuláris technikák széles körű elterjedésével egyre több esetben ismerik fel.

A betegekre speciális arcterendezés, intellektuális deficit, hypotonia, súlyosan megkésett beszédfejlődés jellemző, amelyekhez a klinikai tünetek széles spektruma társul. A kísérő rendellenességek körében leggyakrabban szívfejlődési rendellenességek (ASD, pulmonális stenosis, VSD), epilepszia, fiúkban genitális eltérések (hypospadiasis, rejtett heréjűség), veseérintettség (hydronephrosis, cysták, vesico-uretralis reflux), rekurrens infekciók és halláskárosodás fordul elő. Kamaskorban viselkedészavar és autisztikus magatartás is felléphet. Kleefstra szindróma az EHMT1

gén (eukromatikus hiszton-lizin N-metil-transzferáz) pontmutációja vagy a 9q34.3 régió mikrodeléciója miatt alakul ki. A gén által kódolt fehérje a hiszton funkció szabályozásában vesz részt. A prezentációkban bemutatni kívánt eseteinknél a 9-es kromoszóma hosszú karjának szubtelomerikus deléciója igazolódott FISH ill. array CGH módszerrel (Orvosi Genetikai Intézet, PTE).

Mindkét gyermek epilepsziás. A jelenleg 3 éves kislányt súlyos fokú spasmusok, West szindróma miatt kezdtük kezelni, majd Lennox-Gastaut szindrómának megfelelő kép alakult ki, de a hosszas, kombinált gyógyszerbeállítást követően rohammentességet sikerült elérnünk. Kleefstra szindrómában az ilyen súlyos fokú és típusú rohamok szokatlanok tekinthetők.

Másik betegünket, egy 5 éves kislányt, fokális epilepszia miatt kezeljük. A gyermek hónapok óta rohammentes, noha epilepsziája kezdetben terápiarezisztensnek volt tekinthető. Az antiepileptikumok metabolizmusa nála eltért a szokásostól, minimális gyógyszerdózis mellett toxikus tartományú vérszintek voltak mérhetőek. Ezt a jelenséget eddig Kleefstra szindrómában még nem írták le.

Pácienseink a szindrómával járó számos egyéb eltérés (congenitalis vitium, halláskárosodás, hypothyreosis, visszatérő húgyúti és pulmonális fertőzések, megkésett beszédfejlődés, immunhiány, stb.) miatt komplex gondozást igényelnek. Bemutatott eseteink szép példái annak, amikor a genetikai háttér korai feltárásának köszönhetően a gyermekeket gondozó team kiépítésére időben nyílik lehetőségünk. Mivel a mikrodeléciós szindrómák felismerése mára hazánkban is könnyen elérhető, így a rutin diagnosztika és ellátás részét kell, hogy képezze.

MICROCEPHALIA, PONTOCEREBELLARIS HYPOPLASIA ÉS EPILEPSZIA CASK MUTÁCIÓ KÖVETKEZTÉBEN

Máté Adrienn¹, Szakszon Katalin², Nagy Judit Andrea², Zombor Melinda³, Rudas Gábor⁴,

Zimmermann Alíz³, Fred van Ruissen⁵, Frank Baas⁵, Sztriha László³

¹SZTE Idegsebészeti és Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

²DEKK, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

³SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika és GYE Központ, Szeged

⁴SE MR Kutatóközpont, Budapest

⁵Academic Medical Center, Department of Genome Analysis, Amsterdam, The Netherlands

Célkitűzés: A CASK fehérje a membránhoz asszociált guanilát kináz fehérjecsald tagja. Szerepet játszik az idegrendszer fejlődésében és a szinapszisok működésében. Az elmúlt években a CASK gén mutációinak kóros szerepe igazolódott leánybetegekben microcephaliával társuló pontocerebellaris hypoplasia (MIC-PCH) hátterében. Két beteget mutatunk be, akiknek a MIC-PCH kíséretében gyógyszer rezisztens epilepsziájuk is volt, a genetikai vizsgálat pedig de novo loss of function mutációt igazolt a CASK génben.

Módszerek: Ismételt fejlődésneurológiai, agyi MRI, EEG, BERA és szemészeti vizsgálatot végeztünk. Kromoszóma rendellenesség, veleszületett anyagcsere betegség, és intrauterin infekció irányában is tájékozódunk. Szekvencia analízissel a CASK gén teljes kódoló régiójának (1-27 exon), továbbá az intron-exon határainak a vizsgálata történt.

Eredmények: Mindkét leánynak súlyos veleszületett microcephaliája volt, motoros és szellemi fejlődésük késlekedett. Az MRI pontocerebellaris hypoplasia mutatott. Két éves koruk körül epilepsziás spazmusra emlékeztető rohamok jelentkeztek, az EEG felvételeken kétoldali túske-las-sú kisüléseket láttunk. Az egyik beteg fenotípusa különösen súlyos volt, spasztikus tetraplegiája látás- és halláskárosodással, valamint súlyos mentális retardációval társult, míg a másik beteg rendkívül lassú motoros és szellemi fejlődés jeleit mutatta. A CASK génben heterozigóta deléció igazolódott mindkét betegben: 8 nukleotid deléciója az előbbi betegnél, (c.20_27delTGTTGAG p.Leu7ArgfsX35), míg a másiknál egy nukleotid deléciója (c.1034delG p.Arg345Lysfs*). Mindkét deléció korai stop kodon megjelenését eredményezi. A betegek szülei egészségesek. Következtetések: De novo CASK mutáció lehetőségére célszerű gondolni, ha leánybetegben pontocerebellaris hypoplasia társul microcephaliával. Epilepsziát csak néhány esetben írtak le, betegekben azonban késői kezdetű epilepsziás spazmusra emlékeztető rohamok jelentkeztek kóros EEG kíséretében. A mutáció felismerése korrekt genetikai tanácsadást tesz lehetővé.

A MINOR FIZIKÁLIS ANOMÁLIÁK GYERMEKKORI IDIOPÁTIÁS EPILEPSZIÁBAN

Csábi Györgyi¹, Zsuppán Richárd¹, Jeges Sára², Tényi Tamás³

¹PTE KK, Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

²PTE KK, Egészségtudományi Kar

³PTE KK, Pszichiátriai és Pszichoterápiás Klinika

Vizsgálat célja: A minor fizikális anomáliák (amelyek a prenatális agyfejlődés zavarainak markerei) gyakoriságát tanulmányoztuk idiopátiás epilepsziában szenvedő gyermekek körében, hogy indirekt adatokat nyerjünk a kórkép idegfejlődési hátteréről.

Módszerek: A vizsgálatban egy Méhes (1985) által kidolgozott skálát használtunk, amellyel 57 minor fizikális anomália gyakoriságát vizsgáltuk 24 idiopátiás epilepsziában szenvedő és 24 illesztett kontroll gyermek esetében.

Eredmények: A minor fizikális anomáliák szignifikánsan gyakrabban voltak észlelhetőek a betegek csoportjában a kontrollokkal összehasonlítva. Három anomália individuális elemzése során találtunk statisztikailag szignifikáns különbséget a két csoport között. Két minor malformáció (primitív fül, dupla hátsó hajforgó) és egy fenogenetikai variáns (epicanthus) volt gyakoribb az idiopátiás epilepszia miatt kezelt betegek csoportjában.

Következtetés: A minor fizikális anomáliák gyakoribb megjelenése idiopátiás epilepsziában valószínűsíti, hogy a prenatális agyfejlődés szakaszában szerepet játszó patológiai faktorok szerepet játszhatnak a kórkép kialakulásában.

Támogatás: A szerzők a Nemzeti Agykutató Program (NAP) KTIA_NAP_13_1_2013_001 támogatásával dolgoznak.

15:30 – 16:30 MEGSZENVEDETT DIAGNÓZISAINK I.

RASMUSSEN ENCEPHALITIS: NEHÉZ DIAGNÓZIS, MÉG NEHEZEBB TERÁPIA

Szamosújvári Judit¹, Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Kovács Éva², Kiss Gabriella³, Rudas Gábor⁴, Várallyay György⁴

¹Heim Pál Gyermekkorház, Neurológiai Osztály, Budapest

²Heim Pál Gyermekkorház, CT és Intervenció Radiológia Osztály

³Heim Pál Gyermekkorház, Anaesthesiológiai és Intenzív terápiás osztály

⁴SE MR Kutató Központ, Budapest

Bevezetés: A Rasmussen encephalitis immunmediált, progresszív, általában az egyik oldali hemispheriumot érintő megbetegedés. A konzervatív kezelési módok csak átmenetileg javíthatnak a beteg állapotán, a végső megoldás a hemispherotomia.

Esetismertetés: 9 éves korban indult epilepszia betegsége, lázhoz kötött nagyrohamokkal. A későbbiekben epilepsia partialis continua bontakozott ki, amelyet antiepileptikumokkal nem tudtunk befolyásolni. A koponya MR vizsgálata fokális corticalis és subcorticalis jelzavart észlelt, a hosszrészeti követési felvette Rasmussen encephalitis lehetőségét. A PET CT csak fokális agykérgi hipometabolizmust mutatott. Immunmoduláns terápia indítottunk. Sztteroid lőkésselés mellett plasmapheresist alkalmaztunk, de a harmadik kezelés után szeptikus szövődmény miatt immunoglobulin terápia váltottunk az alacsony dózisú sztteroid kezelés folytatása mellett. Ezalatt antiepileptikum váltás is történt. Átmeneti rohammentességet követően jelenleg fokális motoros rohamai naponta jelentkeznek, jobb alsó végtagi paresise progrediál. Mentálisan ép. Agybiopsziát tervezünk.

Következtetés: Rasmussen encephalitisben az antiepileptikumok alkalmazása mellett korán elkezdett immunológiai kezelés javasolt. A műtét időpontjának megválasztása kritikus. A posztoperatív tünet-együttes nem lehet súlyosabb, mint a betegségből adódó reziduális tünetek.

EGYSZERŰ LABORVIZSGÁLATTAL KISZŰRHETŐ, SÚLYOS MOTOROS ÉS MENTÁLIS RETARDÁCIÓT OKOZÓ, KÉT ANYAGCSERE BETEGSÉG ELŐFORDULÁSA OSZTÁLYUNKON

Felkai Mária

Szent Margit Kórház, Fejlődésneurológiai Osztály, Budapest

Mentális retardatio a lakosság három százalékában észlelhető. Súlyos formája (IQ 40 alatt), mely többnyire motoros elmaradással is jár, kb. egy százalékot érint. A genetikai háttér kiderítésének nagy jelentősége van az ismétlődés elkerülésében, az egészséges testvérek megszületésének lehetővé tételében, ill. a nagyon ritkán kezelhető neurogenetikai betegségek időben történő diagnosztizálásában. Beteganyagunk 5-10%-a negatív prae-, peri- és postnatalis anamnesis és gyakran normális agyszerkezet (koponya MR) ellenére is kóros neurológiai tüneteket, kifejezett figyelemzavart mutat, sokszor dysmorphicus tünetek nélkül. A magas esetszám, a szülők jogos elvárása miatt szükségessé vált a komplex kivizsgálás rendszeres megszervezése más intézetekkel való kooperációban (kiterjesztett anyagcsereszűrés, citogenetika, koponya-, szükség esetén gerinc MR vizsgálat, EMG-ENG vizsgálat, izom-, idegbiopsziás anyag vizsgálata, feltételezett szindróma alapján célzott genetikai vizsgálat, stb.). Az osztályos kivizsgálás részeként elvégezhető rutin laboratóriumi vizsgálattal azonban bizonyos esetekben konkrét gyanú állítható fel adott betegséggel kapcsolatban, elkerülhetővé téve sok, esetükben főlősleges vizsgálatot. Így a néhány hetes korban diagnosztizált SLO szindrómás betegünk időben jutott megfelelő terápiához, elkerülve az idővesztéssel járó arányosan megjelenő, visszafordíthatatlan idegrendszeri károsodást. A nagyon ritka, nemhez kötött, szintén monogénes öröklődésű Allan-Herndon-Dudley szindrómában szenvedő betegünk esetében pedig az eredmény az volt, hogy „de novo” mutáció igazolódott, az édesanyja a célzott genetikai vizsgálattal nem bizonyult hordozónak.

HYPOMYELINISÁTIÓVAL JÁRÓ LEUKODYSTROPHIÁK. ESETBEMUTATÁS ÉS DIFFERENCIÁLDIAGNOSZTIKA

Zimmermann Aliz¹, Máté Adrienn², Zombor Melinda¹, Sztrihai László¹

¹SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika és GYE Központ, Szeged

²SZTE ÁOK Idegsebészeti Klinika, Szeged

Céltűzés: A hypomyelinisatióval járó leukodystrophiákat a myelin-fejlődés rendellenessége jellemzi, nem pedig myelin destruktio. Az ismételt T2 MRI felvételeken hiányzik, vagy mérséklődik a jelintenzitás csökkenése, amely jelzi a myelin jelenlétét, míg a T1 felvételeken általában nem észlelhető jelintenzitás csökkenés. Előadásunkban a hypomyelinisatióval járó kórképek differenciál-diagnosztikáját kíséreljük meg bemutatni egy eset kapcsán.

Módszerek: Tíz éves fiúbetegünkön neurológiai, agyi MRI és szemészeti vizsgálatok történtek. Konvencionális molekuláris genetikai vizsgálatokkal számos génben (PLP1, GJC2, FAM126A, POLR3A, POLR3B) kerestünk mutációt, végül az új generációs szekvenálás alkalmazása vezetett eredményre.

Eredmények: Betegünk normális perinatális szak után 1 éves korig zavartalanul fejlődött. Kisdorban jelentkeztek a tünetei: végtagremegés, gyengeség, ataxia. Teleangiectasiát, nystagmust nem észleltünk. Klinikai állapota folyamatosan progrediált: jelenleg dysphagia, dysarthria, kifejezett tremor, ataxia, alsó végtagi spaszticitás és kognitív leépülés uralja a képet, a gyermek kerekesek székhez kötött, PEG-en keresztül táplálható. A többször ismételt MRI hypomyelinisatiót igazolt. Molekuláris genetikai vizsgálatokkal az alábbi kórképeket zártuk ki: Pelizaeus-Merzbacher és Pelizaeus-Merzbacher-szerű betegség, hypomyelinisatio és kongenitális cataracta szindróma, Pol III-függő leukodystrophia leírt formái. Végül egy kanadai munkacsoporttal kollaborálva egy új RNS polimeráz gén homozigóta mutációjára derült fény.

Következtetések: A hypomyelinisatióval járó kórképek differenciáldiagnosztikája rendkívül nehéz. Ezen ritka betegségek hátterében heterogén genetikai okok állhatnak. Remélhető, hogy az új generációs molekuláris genetikai módszerek alkalmazása megkönnyíti a diagnózis felállítását és a genetikai tanácsadást.

2015. április 25. szombat

08:30 – 10:30 MEGSZENVEDETT DIAGNÓZISAINK II.

AKUT HYPOTONIAS PARAPARESIS. GUILLAN-BARRÉ SYNDROMA?

Perényi Helga, Bessenyei Mónika, Balla György
DEKK, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Acut, hypotonias paresis hátterében gyermekkorban a leggyakoribb kórkép a Guillain-Barré syndroma (GBS). A tünetek jelentkezése esetén az első vizsgálatok az ENG és liquor analízis. Ezen vizsgálati eredmények negativitása azonban nem zárja ki a betegség kezdeti szakaszában a GBS fennállásának lehetőségét. A klinikum alapján azonban mindig ez az első kórkép, ami felmerül és a legtöbb esetben a kezelést is ennek megfelelően indítják el. A kezelésre nem javuló tünetek alapján merül fel a gyanú a diagnózis téves voltára és további vizsgálatok (MR, ismételt liquor analízis, ENG) szükségesek a tényleges diagnózis felállításához. Az egyik hasonló klinikai tünetekkel járó betegség a myelitis.

A myelitis ritka, idiopathiás vagy szerzett, gerincvelőt érintő neuro-immun kórkép, mely gyorsan vezet végtaggyengeséghez és szenzoros tünetekhez. Gyakran para- vagy posztinfekciós, de lehet önálló entitás is. A betegség incidenciája 1-8 új eset egy millió emberre vonatkoztatva egy év alatt, melyből kb. az esetek 20%-a fordul elő 18 év alatt. Akut vagy szubakut lefolyású kórkép, jellemző az érintett szelvényektől distalisán kialakuló flaccid, majd a körlefolyás során spasztikussá váló paresis, hypo- vagy areflexia. Amennyiben a felszálló érzőkötegek is érintettek, paresthesia és/vagy hypaesthesia alakul ki, ezen tünetek gyermekkorban ritkán fordulnak elő. A tünetek gyakran aszimmetrikusak. Para- és posztinfekciós formában többek között varicella zoster, herpes zoster vírus, enterovírusok és Lyteria monocytogenes szerepel kórokozóként. Oki terápia nincs, jelenleg az elsővonalbeli terápiát a nagy dózisú intravénás gluccorticoid adása jelenti. A betegek többsége reziduális tünetekkel gyógyul. Előadásunkban egy 27 hónapos kisdete esetét szeretnénk ismertetni, akinél a kezdeti diagnózis a tranzitorikus coxitis volt, majd a klinikai kép kibontakozása után Guillain-Barré syndroma lehetősége merült fel, de a tünetek jellege, aszimmetrikus volta az elvégzett ENG és liquoanalízis negativitása myelon és/vagy polyradicularis érintettség irányába terelte a gyanút. Tünetei hátterében myelitis igazolódott.

DEVIC SZINDROMA? SCLEROSIS MULTIPLEX? ADEM?

György Ilona, Katona Nóra, Szikszai Edit, Jancsik Réka, Benkő Klára
DEKK, Gyermekgyógyászati Intézet és Radiológiai Klinika, Debrecen

8 és fél éves autista fiú súlyos paraparesis, valamint átmeneti vizelési és székürítési zavar miatt került klinikánkra. A gerinc MR több szegmente kiterjedő myelitisre utalt, a szemfenéken jobb oldalon opticus neuritis képét észlelték. Az agyi MR felvételen jellegtelen, SM-re nem utaló fehérállomány léziókat láttunk a liquorban immunológiai eltérést nem találtunk. A klinikai kép kimerítette a Devic szindróma kritériumait, de az aquaporin 4 elleni ellenanyag hiánya a diagnózist nem támasztotta alá. A szakirodalom szerint azonban a szeronegatív esetek a szindrómában 20-40%-ban fordulnak elő, tehát a negativitás nem zárja ki a kórképet. Lökés steroid és IVIG adására a paraparesis maradék nélkül oldódott. A jobb szemén a vizus-madvány 0,4. A Devic szindróma modern diagnosztikájához hozzátartozó optikai koherencia tomographia (OCT) kivitelezése az autista gyermekben közreműködés hiányában nem sikerült. A gerinc MR és a szemfenéki kép fél év alatt sem normalizálódott. Szerzők kifejtik a kórokként felmerült három kórkép elkülönítésének lehetőségeit. Tárgyalják a tartós immunosuppresszió szükségességét, ami a szakirodalom szerint Devic szindrómában a gyakori, többnyire súlyos relapsusok miatt mérlegelendő.

LETM, ADEM VAGY NMO SPEKTRUM BETEGSÉG

Dobner Sarolta¹, Ujhelyi Enikő¹, Beleznyai Zsuzsanna², Szigeti Andrea³, Paraicz Éva⁴, Rimely Endre⁵, Liptai Zoltán¹
¹Szent László Kórház, Budapest
²Semmelweis Egyetem, Immunológiai Laboratórium, Budapest
³Semmelweis Egyetem, Szemészeti Klinika, Budapest
⁴MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest
⁵SE MR Kutató Központ, Budapest

Cél: ADEM-es betegünk bemutatása kapcsán a kiterjedt gerincvelő érintettséggel járó myelitisek, illetve az NMO-spektrum betegségek rövid áttekintése.

Beteganyag és módszer: A 14 éves fiút lázas megbetegedést követő, egy hét alatt plegiáig progrediáló kétoldali alsó végtagi gyengeség, vizelet- és széklet-inkontinencia miatt vizsgáltuk. A későbbiekben tudatzavar is kibontakozott.

Eredmények: Első MR felvételen T11-X közötti myelon szakaszon volt jelfokozódás, majd egy hét múlva kétoldali periventriculáris illetve híd, hídkar és mesencephalon érintettség is megjelent. Mind a vér, mind a liquor aquaporin-4 ellenes antitest pozitivitást mutatott, ugyanakkor OGP a liquorban nem volt kimutatható. Szemészeti vizsgálata opticus neuritist nem igazolt. Magas dózisú szteroid adása mellett tünetei enyhe javulást követően romlottak, majd plazmaferezis alkalmazására regrediáltak.

Következtetés: Kiterjedt gerincvelői érintettség esetén, még ha a klinikai kép ADEM-nek felel is meg, és opticus érintettség nem igazolható, NMO spektrum betegség lehetősége miatt indokolt aquaporin-4 ellenes antitest vizsgálata, pozitívitás esetén plazmaferezis és tartós immunomoduláns kezelés mérlegelése.

DEMYELINISATIÓS BETEGSÉGEK DIFFERENCIÁLDIAGNOSZTIKAI NEHÉZSÉGEI GYERMEKKORBAN

Bessenyei Mónika¹, Csépanyi Tünde³, Szikszai Edit¹, Novák László², Szabó Tamás¹, Kicska Nóra¹, Lakatos Erzsébet¹

¹DEKK, Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

²DEKK, Idegsebészeti Klinika

³DEKK, Neurológiai Klinika

Az első akut demyelinisatiós eseményt, klinikailag izolált syndromanak (CIS) nevezzük, amely attól függően, hány akut demyelinisatiós laesio található az agyban lehet monofocalis illetve multifocalis. Gyermekkorban a multifocalis, míg fiatal felnőttkorban a monofocalis CIS előfordulása gyakoribb. A diagnózis felállítása nem könnyű feladat. Figyelembe kell venni a betegség focalis-multifocalis voltát, akut vagy subacut kezdetét és elengedhetetlen a koponya MR, VEP, liquor és egyéb laboratóriumi vizsgálatok végzése. Mindezek mellett ki kell zárni a hasonló klinikai tünetekkel, diagnosztikai eltérésekkel járó betegségeket. Egyes tanulmányok szerint gyermekkorban a multifocalis CIS után a sclerosis multiplex (SM) kialakulásának valószínűsége 29 %, míg monofocalis CIS esetén 47 %. 18 éves alatti kor alatt a sclerosis multiplexnek mindösszesen 3-10 % indul és ezeknek is csak 17 % 10 éves kor alatt. 96 % a gyermekkori eseteknek relapszáló-remittáló, 3,7 % primer progresszív SM. Fiatal gyermekkorban a második shub hosszabb időintervallum után követi az elsőt, átlagban 6 év után, míg fiatal felnőttkorban a második shub 12 hónapon belül. A klinikai kép változatos. Gyermekkori kezdetű SM-ben a betegség indulásától számítva 10 évvel később jelentkezik súlyos egészségkárosodás, mint a felnőtt kori indulású formában, de ez kb. 10 évvel fiatalabb életkorban való jelentkezést is jelent. Az akut shub kezelése parenteralisan adott corticosteroid-dal, IVIG-gel történhet, súlyos és/vagy az előbbiekre nem reagáló formákban plazmaferezis elvégzése indokolt. A felnőttkorban már széles körben alkalmazott immunomoduláns terápiára vonatkozóan kevés gyermekkori tapasztalat van, kevés és kis esetszámú tanulmányt végeztek. Magyarországon indokolt esetben a kezelés off label kezelésként, külön engedéllyel alkalmazható. Előadásunkban egy sclerosis multiplexben szenvedő leánygyermekünk esetét ismertetjük, 15 éves korban kezdődő betegséggel, ahol a diagnózis felállítása differenciáldiagnosztikai problémát jelentett.

HUNTINGTON CHOREA GYERMEKKORBAN

Elmont Beatrix

Zala Megyei Kórház, Csecsemő és Gyermeosztály, Zalaegerszeg

Előadásom célja felhívni a figyelmet a családi anamnézis fontosságára egy gyermekkorban ritka heredodegeneratív betegség kapcsán. A gyermeket 6 éves korban vizsgáltuk először psychomotros fejlődésmaradás miatt. Fejlődése 4-5 éves kora óta leállt, beszédféjlődése késett. Fizikális vizsgálattal bal túlsúlyú spasticitást, Babinski pozitivitást, szélesebb alapú járást, ataxiat észleltünk. Organikus eredet keresése céljából koponya MR, EEG, szemészet történt negatív eredménnyel. Intenzív fejlesztést kezdtünk, több vizsgálatot ekkor nem indítottuk. A szülők külön éltek. A gyermek tüneteivel közel azonos időben jelentkezett az apánál szédülés, járás és beszédzavar – ennek hátterébe Huntington kórt igazoltak – ezt a mater a következő kontrollnál jelezte, és azt is, hogy az apai nagypapa is beteg. Ekkor elvégeztettük a gyermeknél is a genetikai vizsgálatot, ami a Huntington betegséget igazolta. Jelenleg a gyermek állapota fokozatosan progrediál, járása, koordinációja fokozatosan romlik. Huntington chorea progresszív, degeneratív, AD öröklődő betegség. A 4-es kromoszóma rövid karján a p16,3 helyen lévő polymorf markerhez kötik a betegséget, az itt lévő trinukleotid repeatok kórosan fokozott mennyiségbe vannak jelen. Először 1872-ben George Huntington írta le a demenciával, choreiform mozgászavarral, psychi-atriai tünetekkel járó kórképet. Betegség előfordulása 1:24000, a gyermekkorban kezdett (3-9 év között) ennek 5-10 %-át teszik ki. A diagnózis pozitív családi anamnézis ismeretében már könnyű. A mi esetünkben az apa és gyermek tüneteivel közel azonos időpontban jelentkeztek, az apa diagnózisának ismeretében már mi is gyorsan diagnózishoz jutottunk.

AREA POSTREMA ÉRINTETTSÉG TÜNETEIVEL KEZDŐDŐ RITKA KÓRKÉP

Turi Alexandra¹, Szócs Anna², Ilinczy Sándor³, Szabó Léna¹, Garan Diána¹, Varga Edit², Constantin Tamás¹, Herczegfalvi Ágnes¹, Várallyay György², Rudas Gábor²

¹SE II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

²SE MR Kutatóközpont

³SE Neurológiai Klinika

A Devic betegség vagy neuromyelitis optica a látóideg és a gerincvelő érintettségével járó ritka és súlyos autoimmun kórkép, melynek gyermekkorban megjelenése szokatlan. A betegség igen ritkán látóideg károsodás tüneteivel jár, agytörzsi szindróma formájában kezdődik.

A szerzők egy 13 éves fiú esetét ismertetik, akinél a kórkép a nyúlóideg area postrema érintettségének tüneteivel (csuklás, hányás, keringési instabilitás) kezdődött, majd súlyos, kiterjedt myelitissel folytatódott. A kis kiterjedésű agytörzsi laesiot a myelitist MR vizsgálat igazolta, a definitív diagnózist az anti-Aquaporin-4 ellenanyag kimutatása biztosította.

Az előadásban a gyermek kórtörténetével párhuzamosan bemutatjuk a diagnózis nehézségeit és az azt megalapozó MR vizsgálatok legfontosabb képeit. Felhívjuk továbbá a figyelmet az area postrema érintettség fenti hármastünetegyüttesére ill. a Devic betegség egyéb agytörzsi manifesztációjával kezdődő formáira.

HEREDITER SPASTICUS PARAPARESIS

Bessenyei Mónika, Szakszon Katalin, Káposzta Rita, Balla György
DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

A hereditær spasticus paraparesis (HSP) a neurológiai öröklődő betegségek egy nagy csoportja, az ide tartozó kórképekben a vezető klinikai tünet az alsó végtagokon észlelhető spasticus paresis. „Tiszta” és komplikált formáját különböztetjük el. A „tiszta” formában a spasticus paraparesis mellett egyéb tünetek nem jellemzőek, míg a komplikált formában az alábbi tünetek társulhatnak: cerebellaris tünetek, felső végtagok amyotrophiaja, extrapyramidalis tünetek, optalmoplegia, opticus neuropathia, retinealis pigmentatio, mentalis retractio, neuropathia,

ichthyosis. Az öröklődésmenete lehet autoszómális domináns, recesszív és X-hez kötött. A koponya illetve gerinc MR-en nem specifikus eltérések lehetnek pl. cerebriális atrophia, corpus callosum elvékonyodása, nem specifikus fehérállományi eltérések, a capsula interna hátsó szarvában nem specifikus T2 jelintenzitás fokozódás, gerincvelő atrophiaja. Neuropathológiai vizsgálatok során a tractus corticospinalis axon degeneratioit igazolták, „tiszta” formában az axonok demyelinisatioit, egyes esetekben a corticalis motoneuronok és a gerincvelő mellső szarvában lévő sejtek számának csökkenését. A HSP klinikai diagnózis. A diagnózis felállításánál során alkalmazott vizsgálatok pl. MR, ENG, laboratóriumi tesztek a differenciáldiagnosztika szempontjából fontosak, illetve a komplikált típusnál egyes társuló tünetek pl. neuropathia igazolására. A terápia tüneti, izomlazítók alkalmazása, de emellett a gyógytorna szerepe kiemelkedő. Azoknál a gyermekeknél, akiknél a tünetek az első néhány évben jelentkeznek, az első két életévtizedben igen lassú progresszió jellemző. A későbbi életkorban kezdődőknél a rosszabbodás lassú, de folyamatos éveken keresztül. A tünetek súlyossága, a progresszió változó mértékű. Előadásunkban egy 7 éves fiúgyermekünk esetét ismertetjük, akinek fokozatosan rosszabbodó járása hátterében merült fel a neurológiai tünetek és a klinikum alapján HSP fennállásának lehetősége. Autoszómális recesszív öröklésmentet feltételezünk, a genetikai vizsgálat folyamatban.

HEREDITER ATAXIÁK: A LEGGYAKORIBB KÓRKÉP DIAGNÓZISA SEM MINDIG EGY-SZERŰ

Szpisjak László, Klivényi Péter, Vécsei László

SZTE AOK SZAKK, Neurológiai Klinika, Szeged

A hereditær ataxiák diagnosztikája általában bonyolult, hosszadalmas folyamat. Az elmúlt húsz év tudományos fejlődésének köszönhetően a primer ataxiák hátterében többszörösére emelkedett a lehetséges betegségek száma. Ezen neurológiai kórképek között az európai populációban a leggyakoribb a Friedreich-kór, mely autoszómális recesszív módon öröklődik. A Friedreich ataxia hátterében az esetek többségében a 9-es kromoszómán található FXN gén első intronjában lévő GAA trinukleotid repeat homozigóta expansziója áll. Ritkán compound heterozigóta (repeat expanszió + pontmutáció) állapot igazolódik a betegség hátterében. Előadásomban két, ataxiás testvérpár esetét mutatom be, akiknél a Friedreich-kórra jellegzetes klinikai kép ellenére a genetikai eredmények eltérnek a megszokottól. Az esetismertetés kapcsán áttekintjük a recesszív öröklődésű ataxiák differenciáldiagnosztikáját.

11:00 – 13:00 SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA

KORASZÜLÖTTség, HYPOXIA ÉS MI MÉG?

Telcs Borbála¹, Berényi Marianne¹, Hadzsiev Kinga²

¹Szent Margit Kórház, Fejlesztésneurológia, Budapest

²Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet

Osztályunkon elsősorban hypoxiás-ischaemiás anamnézisével és koraszülöttségével, mozgás- és értelmi fejlődés terén veszélyeztetett csecsemők kivizsgálását, kezelését, nyomon követését végezzük. Mindemellett gyakran érkeznek hozzánk olyan csecsemők, akiknek szerteágazó kórtörténete van, vagy státuszában sokrétű eltérés tapasztalható, amely számos társzakma bevonását igényli a diagnózis felállításához. Előadásomban egy ilyen fiú beteg esetét ismertetem.

Sz.L. 2012. februárban került osztályra. HELLP szindróma miatt a 31. héten született, 1490 g-mal, Apgar 8/9 statussal. Fokozódó légzésszavara miatt felmerült vitium lehetősége, ekkor derült fény dextrocardiájára. Hasi UH-on lép nem volt azonosítható, MR-en azonban azonosítható volt a kisebb, dystopiás lép. Számos minor anomáliát és testszerte haemangiómákat észleltek. Koponya UH-on keringészavarnak és subependymalis vérzésnek megfelelő kép ábrázolódott. Az első hetek során gyakran voltak apnoei. Koraszülöttsége és hypoxiás epi-

zódok miatt került osztályunkra kivizsgálásra. Apnoek hátterében, mozgásszabályozásában, figyelmében központi idegrendszeri szabályozási zavarra utaló eltérést nem találtunk. Számos szervi és morfológiai eltérése miatt további vizsgálatokat indítottunk folyamatos fejlődésneurológiai nyomon követése mellett. Vonatottabb mozgásfejlődés mellett idővel korától elmaradó pszichomotoros teljesítményt észleltünk. Koponya MR és kiterjesztet anyagcsere vizsgálatai nem mutattak kórjelző eltérést. Végül a Pécsi Tudományegyetem által végzett genetikai vizsgálata igazolta a 47, XY +13 [11] / 46, XY [39] genotípust, a Patau syndroma mozaik formáját. A beteg követése során számos, többek közt genetikai vizsgálat történt negatív eredménnyel, míg eljutottunk a diagnózishoz. Az eset jól példázza, hogy amennyiben a kórtörténet és a látott klinikai kép nem áll össze, illetve az morfológiai jegyek alapján, és az elsődleges vizsgálatokkal nem sikerül azonosítani a kórokat, érdemes folytatni a keresés ritkább kórformák irányába. Genetikai betegségek esetén a pontos diagnózis nem csak a prognózis, de a családtervezés szempontjából is fontos a betegek szülei számára.

CEREBROTENDINOSUS XANTHOMATOSIS – EGY KEZELHETŐ ANYAGCSERE BETEGSÉG

Zombor Melinda¹, Márkus Mária², Arturo Flores Cuevas³, Kóbor Jenő¹

¹SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

²Szent Rókus Kórház, Baja,

³Centogene AG, Rostock, Németország

Bevezetés: A cerebrotendinosus xanthomatosis autoszomális recesszív módon öröklődő lipid tárolási betegség, amelyet a szterol-27-hidroxláz enzimet kódoló gén (CYP27A1) mutációja okoz. Hátterében az epesav szintézis zavara áll. Előadásunkban ezt a ritka kórképet mutatjuk be. Eset: Férfi betegünk 21 éves korában került látóterünkbe. Korai tünetei az intellektuszavar, cataracta és bizonytalan rosszulletek voltak, amelyek már gyermekkorában megjelentek. Koponya CT és MRI eltérést nem mutatott, a kromoszóma meghatározás normális férfi kariotípust igazolt, azonban vérkémiai vizsgálataiban hiperlipidémiát találtunk. Fizikális státuszából a pes cavus és a kifejezetten megvastagodott Achilles inak emelendők ki. A tünetek és a vizsgálati eredmények alapján a betegünk legvalószínűbb diagnózisa a cerebrotendinosus xanthomatosis volt, amelyet a genetikai vizsgálat is igazolt: a CYP27A1 génben egy komponend heterozigóta mutációt találtak (3-as exon: c.646G>C p.Ala216Pro; 4-es exon: c.779G>A p.Trp260*). **Megbeszélés:** A cerebrotendinosus xanthomatosis a szterol-27-hidroxláz enzimet kódoló gén mutációja okozza. Az enzim az epesav szintézisben játszik fontos szerepet, kóros működése illetve hiánya esetén kolesztanol halmozódik fel a vérben és a szövetekben, xantómák képződnek, és ezek felelősek a tünetek kialakulásáért. A kórkép gyakorisága 4:100000, vagyis Magyarországon kb. 400 beteg gyanítható, azonban világszerte mindössze 300 beteg ismert. A kórkép rendkívül aluldiagnosztizált, mert a kezdeti tünetek nem specifikusak, és a betegség lassan, évek alatt progrediál. A korai diagnózis felállítása viszont nagyon fontos, mert kezelhető a kór: kenodezoxikólsavval a tünetek kialakulása megelőzhető, illetve a kialakult szimptomák progressziója megállítható.

HOMOCYSTINURIA, EGY RITKA KÓRKÉP KLINIKAI MEGJELENÉSE

Papp Ferenc

SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

A homocystinuria (HCU) a veleszületett anyagcsere betegségek potenciálisan kezelhető csoportja, amely leggyakrabban neurológiai tüneteket okoz és sok esetben a neurológiai eltérések lehetnek az első tünetek. A betegségcsoportban a metionin (Met) anyagcsere veleszületett enzimdefektusai a homocisztein (Hom) vérben történő felhalmozódásához és vizelettel való ürüléséhez vezetnek.

A cisztation-szintáz defektusa következtében kialakuló klasszikus HCU-ban a plazma Hom szint nagyon magas (általában 100 mol/l felett), amit Met szint emelkedés kísér. Ez utó-

bi kimutatása képezi a betegség újszülöttkori szűrésének alapját is. Leggyakoribb tünete a mentális retardáció, amely általában kora gyermekkorra válik nyilvánvalóvá és kezeletlen esetben epilepszia is társulhat hozzá. Az agyi MR vizsgálat fehéralományi eltéréseket mutathat. Thrombosisok és következményei bármely életkorban kialakulhatnak, az esetek harmadában cerebrovasculárisan, akut neurológiai tünetekkel. Kisdedkor után szemészeti (szemlencse diszlokáció és súlyos myopia) és vázrendszeri eltérések (többek között Marfanoid küllem, scoliosis és osteoporosis) is megjelennek.

A Hom remetilációjának enzimdefektusaiban a Hom emelkedés kifejezett lehet, de a Met szint nem emelkedik vagy csökken. A remetilációs betegségek már kora csecsemőkorban súlyos neurológiai tüneteket okozhatnak, leginkább epilepsziás encephalopathia képében. Jellemző lehet a progresszív pszichomotoros retardáció, melyhez később akut neurológiai és pszichiátriai tünetek társulhatnak.

A Hom remetilációját elősegítő betain (Cystadane) adásával a Hom szint a HCU minden formájában csökkenthető. A kezelést típustól függően B6-, B12-vitamin, folsav és specifikus diéta egészíti ki.

Hazánkban jelenleg 9 klasszikus HCU-s gyermek áll gondozás alatt, akiknél a diagnózis klinikai tünetek alapján került felállításra. Újszülött korban kiszűrt eset eddig nem fordult elő.

Csecsemőkori epilepsziás encephalopathia, pszichomotoros elmaradás vagy akut neurológiai tünetekkel járó cerebrovasculáris thrombosis esetén a HCU különböző formáinak lehetségesére is gondolni kell, ezért plazma Hom meghatározás szükséges.

NIEMANN PICK C BETEGSÉG DIAGNOSZTIKÁJA, TERÁPIÁJA NAPJAINKBAN EGY BETEGÜNK ISMERTETÉSE KAPCSÁN

Hadzsiev Kinga, Komlósi Katalin, Lőcsei-Fekete Anett, Melegh Béla

PTE KK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

A Niemann Pick C (NPC) betegség egy autoszomális recesszív öröklésmentet mutató, progresszív neurodegenerációt okozó lipid tárolási betegség. A tünetek kialakulásáért az NPC1 gén hibái felelősek, a gén által kódolt fehérje funkciója az intracelluláris koleszterin forgalom szabályozása. Az NPC klinikai megjelenése heterogén, a klasszikus formában a tünetek 2-4 éves kor között fokozatosan jelennek meg, jellegzetesen ataxia, GM rohamok és a korábban megszerzett beszédképesség elvesztése a vezető neurológiai eltérés. A társuló tünetek leggyakrabban disztónia, vertikális szupranukleáris tekintésbénulás, demencia és pszichiátriai tünetek.

A betegség kezelése már hazánkban is elérhető, ezért betegünk kórtörténetének bemutálásával az NPC1 tünettanára, diagnosztikájára és terápiájára szeretnénk felhívni a figyelmet.

POMPE KÓR (GYAKORI TÜNET, RITKA BETEGSÉG)

Merő Gabriella, Balku Enikő

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

A 4,5 hónapos jól fejlődő, eseménytelen perinatális anamnézissel rendelkező csecsemőt rutinvizsgálat során észlelt szívzöreje miatt utalta gyermekorvosa kardiológiai szakrendelésünkre. A vizsgálat során pitvari sövényhiány mellett, mérsékelt bal kamra hypertrophiát láttak, a mellkas rtg-t megtekintve a szívárnyc mérsékeltlen megnagyobbodottnak bizonyult. Az EKG és az UH kép felvetették a szívizom betegség gyanúját, ezért kivizsgálás, diagnózis pontosítás céljából osztályos kivizsgálásra felvettük.

Az elvégzett hasi UH hepatomegáliát igazolt, neurológiai vizsgálatát mérsékelt hypotóniája, emelkedett CK és transaminase értékek miatt tartották fontosnak (diff dg: myopathia, tárolási betegség, mitochondriális myopathia?) Fejlődésneurológiai statusából mérsékelt axialis hypotóniája és perisztáló fokozott szimmetrikus tónusos nyaki reflex volt kiemelhető

A kardiológiai lelet a laborleletek és a neurológiai status alapján differenciáldiagnosztikai céllal

vércsepp mintát küdtünk Pompe szűrésre a SOTE I. gyermekklinika anyagcsere laboratóriumába ahol az alfa glucosidase enzimaktivitás ismételt is igen alacsonynak bizonyult. Diagnózisunkat a közelmúltban elvégzett genetikai vizsgálat eredménye is megerősítette, betegünk a Pompe kór nem klasszikus infantilis formájának felel meg. Időközben 6 hónapos korában addig átlagosnak induló mozgásfejlődése megtorpant, neurohabilitációs traininget kezdtünk. Jelen mozgásstatusában fejlődés nem tapasztalható, a korábbi vizsgálathoz képest hypotóniája kifejezettebbé vált. Enzimpótló kezelését tervezzük, engedélyeztetés folyamatban.

TORTICOLLIS ÉS AMI MÖGÖTTE VAN

Elmont Beatrix

Zala Megyei Kórház, Csecsemő és Gyermeosztály, Zalaegerszeg

Torticollis egy olyan tünet amivel a gyermek neurológiai szakrendelésen az újszülött kortól bármely életkorban gyakran találkozunk. Torticollis a fej oldalra hajlásával és torziós tartásával járó kóros tartás.

Oka lehet veleszületett és szerzett, kialakulhat acutan és lehet átmeneti vagy krónikus, társulhat más deformitásokhoz. Differenciál diagnózis más csecsemőkorban mint gyermek vagy serdülő korban. Csecsemő korban a leggyakoribb ok a veleszületett izom sérülés, majd következményes contractura (m. sternocleidomastoideus) ha kezelésünk mellett nincs javulás, keresnünk kell a nyaki gerinc fejlődési zavarát. Gondolni kell szemészeti eltérésre (pl. szemizom gyengeség), Sandifer szindrómára, benignus paroxysmalis torticollisra. Nagyobb gyermekeknél trauma vagy garat gyulladás (Grisel szindróma), retropharyngealis tályog vagy nyaki gerinc spondylitise, de oka lehet hátsó scalai vagy gerinc térfoglalás is. Idősebb serdülő korban a nyaki izomgörcs eredetű torticollissal is számolni kell.

A mi feladatunk az, hogy gyorsan diagnózishoz jutva a szülőt megnyugtassuk, és a gyermek adekvát kezelést kapjon. Előadásomban szeretném a diagnosztikus buktatókra felhívni a figyelmet.

SZÍNES FEHÉRÁLLOMÁNYI BETEGSÉGEK

Móser Judit¹, Kollár Katalin¹, Liptai Zoltán², Mellár Mónika¹, Rosdy Beáta¹, Várallyay György³

¹Heim Pál Gyermekkorház, Budapest

²Szent László Kórház, Budapest

³SE MR Kutató Központ, Budapest

Bevezetés: A genetikailag meghatározott leukodystrophiák és a szerzett, gyulladással eredetű fehérállományi betegségek elkülönítése a körlefolysis alapján ritkán jelent nehézséget.

Esetismertetés: A 8 éves fiút hirtelen kezdődő fejfájás, hányinger, szédülés, fülzúgás és aluszékonyság miatt vizsgáltuk. A szemészeti vizsgálat kétoldali pangásos papillát igazolt jó funkciókkal. Az akut koponya MR nagy kiterjedésű, kétoldali fehérállományi léziót jelzett. ADEM-nek tartva a gyermek nagy dózisu szteroid kezelésben részesült, néhány nap múlva panaszmentessé vált. Az egy éve tartó követés idején újabb neurológiai epizód nem jelentkezett. A kontroll képalkotó vizsgálatok nem várt eredményt mutattak, ezért további kivizsgálás történt egyéb fehérállományi betegségek lehetőségéért miatt.

Következtetés: A koponya MR vizsgálat mellett az elektrofiziológiai vizsgálatok, pszichológiai tesztek, liquor analízis és célzott anyagcsere vizsgálatok segítenek a különböző, fehérállományt érintő betegségek elkülönítésében.

A FEJFÁJÁS EGY RITKA ETIOLÓGIÁJA

Simon Gábor¹, Csorba Eszter², Horváth Zoltán³, Zádori Péter⁴

¹SMKMOK, Csecsemő- és Gyermeosztály, Kaposvár

²SMKMOK, Neurológia

³SMKMOK, Idegsebészet

⁴KE EC Diagnosztikai Központ, Kaposvár

A tizennégy éves gyermeket antibiotikum-terápia kezdetével egy időben jelentkezett következetes, körülírt jobb arcfél-zsibbadás és a későbbiekben ehhez társuló és fájdalomcsillapításra nem szűnő, kétoldali halántéktáji fejfájás miatt vizsgáltuk. Sem fül-orr-gégészeti, sem szájsebészeti lokális okhoz nem volt köthető ez a panasz, emiatt a következő vizsgálatok történtek. Rutin laboratóriumi vizsgálata és pajzsmirigy funkciós vizsgálata nem jelzett eltérést. Ormelléküreg-felvétel, szemészeti, kardiológiai, huszonnégy órás vércukor-profil vizsgálata negatív eredményt adott. Shellong-tesztje mutatott vegetatív dystóniát. Etiológia tisztázása céljából koponya MR-MRA vizsgálatot végeztünk, amelyet radiológus CT-vizsgálattal kiegészített a látott elváltozás pontos meghatározása céljából. A látott elváltozás a két képalkotó vizsgálat alapján fibrosus dysplasiának felelt meg aneurysmális csontcystával. A kapott lelet alapján szemész akut teendőt nem tartott szükségesnek. Fül-orr-gégész audiológiai vizsgálatot végzett, amely jobb oldali kis fokú vezetékes hallásvesztést írt le. Idegsebész és onkológus akut teendőt nem tartott szükségesnek. Tüneti fájdalomcsillapítás mellett panaszai szűntek. Kontroll idegsebészeti vizsgálat során új keletű panasz híján akut teendőt továbbra sem tartottak szükségesnek és követését javasolták. Gyermekonkológus a későbbiekben biopszia vételét javasolta. Emiatt gyermek fül-orr-gégész vizsgálta, aki további követését javasolta. 2014. Decemberi kontroll MR-vizsgálatán a csont folyamat mérete nem változott, viszont a benne lévő cysta mérete nőtt. A fibrosus dysplasia főként a hosszú csöves csontokat érintő ritka elváltozás, amely még ritkábban, de érintheti a koponyaacsontokat is, mint ebben az esetben láttuk.

SZERZŐI INDEX

Altmann Anna 9,20
Arturo Flores Cuevas 12,28
Bajzik Gábor 7,15
Balku Enikő 12,29
Balla György 7, 11, 14, 24,26
Barsi Péter 8,18
Beleznay Zsuzsanna 11,25
Benkő Klára 11,24
Berényi Marianne 9, 12, 18,27
Bessenyei Mónika 7,10,11,14,24,25,26
Bognár László 7,8,14,15,18
Borbély Katalin 6
Büki András 7
Clemens Béla 8,16
Constantin Tamás 11,26
Czakó Márta 9,20
Csábi Györgyi 10,22
Csépany Tünde 11,25
Csorba Eszter 6,7,12,15,31
Dobner Sarolta 10,11,25
Dóczi Tamás 6,7
Elmont Beatrix 11,12,26,30
Fekete Gábor 7
Felkai Mária 9,10,20,23
Fogarasi András 7,8,15,16,18
Frank Baas 10,21
Fred van Ruissen 10,21
Garan Diána 11,26
Gyorsok Zsuzsanna 7,8,15,16
György Ilona 11,24
Hadzsiev Kinga 9,12,20,27,29
Hamar Judit 8,16
Hau Lídia 10
Hegy Márta 8,9,16,18
Herczegfalvi Ágnes 9,11,26
Hollódy Katalin 6,8,9,10
Horváth Gyula 6,13
Horváth Zoltán 6,12,13,31
Hudák István 7
Ilniczky Sándor 11,26
Jakus Rita 8,16
Jancsik Réka 11,24
Jeges Sára 10,22
Káposzta Rita 11,26
Katona Ferenc 6,13
Katona Nóra 11,24
Kicska Nóra 7,11,14,25
Kiss Gabriella 9,10,19,22
Klivényi Péter 11,27

Kóbor Jenő 8,12,16,28
Kollár Katalin 8,9,10,12,17,19,22,30
Komlósi Katalin 9,12,20,29
Kovács Éva 9,10,19,22
Kundra Olga 9,20
Lábadai Árpádné 8
Lakatos Erzsébet 11,25
Liptai Zoltán 9,10,11,12,20,25,30
Lócsai-Fekete Anett 8,9,12,16,20,29
Márai K. 9,19
Márkus Mária 12,28
Máté Adrienn 10,21,23
Melegh Béla 9,12,20,29
Mellár Mónika 8,9,10,12,17,19,22,30
Merő Gabriella 9,12,29
Móser Judit 8,9,10,12,17,19,22,30
Nagy Andrea 7,14
Nagy Eszter 9
Nagy Ferenc 6
Nagy Judit Andrea 10,21
Neuwirth Magdolna 8,18
Novák László 11,25
Orbánné Maros Ildikó 9,18
Orosz Mária 6
Ottóffy Gábor 7
Papp Ferenc 12,28
Paraicz Éva 11,25
Perényi Helga 11
Repa Imre 6
Richter Éva 9,20
Rimely Endre 11,25
Rosdy Beáta 8,9,10,12,17,19,22,30
Rózsa Barnabás 8,10
Rudas Gábor 10,11,21,22,26
Schwarz Attila 7
Siegler Zsuzsa 8,16,18
Simon Gábor 7,12,15,31
Sipos Veronika 6,13
Skobrák Andrea 8
Stankovics József 10
Szabad Árpád 6,13
Szabó Léna 10,11,26
Szabó Nóra 9,20
Szabó Tamás 11,25
Szakszon Katalin 7,10,11,14,21,26
Szamosújvári Judit 10,22
Szigeti Andrea 11,25
Szikszay Edit 11,24,25
Szócs Anna 11,26

Szpisjak László 11,27
Sztriha László 10,21,23
Tegzes Andrea 9,20
Telcs Borbála 12,27
Tényi Tamás 10,22
Tunyogi Csapó Miklós 7
Turi Alexandra 11,26
Ujhelyi Enikő 9,11,20,25

Várallyay György 9,10,11,12,19,22,26,30
Varga Edit 11,26
Vécsei László 11,27
Vető Ferenc 7
Zádori Péter 12,31
Zimmermann Alíz 10,21,23
Zombor Melinda 10,12,21,23,28
Zsuppán Richárd 10,22

JEGYZETEK

GONDOLJA ÚJRA GONDOLJON NP-C-RE



Lamolep®
lamotrigin

A teljesebb életért



RICHTER GEDEON

1103 Budapest, Gyömrői út 19-21. Szakorvosi Marketing Osztály: 431 4907 www.richter.hu
Gyógyszerbiztonsági Osztály: 505 7032 drugsafety@richter.hu

LAMOLEP, lamotrigin ATC: N03AX09 **Javallatok:** Epilepszia F; monoterápiában vagy egyéb antiepileptikumokhoz adva parciális, ill. generalizált rohamok, Lennox-Gastaut szindrómához társuló görcsrohamok. **Bipoláris betegségben** hangulatstabilizátorként. **Ellenjavallatok:** Hatóanyaggal szembeni érzékenység, súlyos májműködési zavarok, 2 év alatti életkor, bipoláris betegség kezelése 18 éves kor alatt. **Adagolás:** Epilepszia monoterápiában: 12 év felett kezdő adag: napi 1x25 mg 2 héttől, majd 1x50 mg 2 héttől, majd 1-2 hetenként 50-100 mg-mal emelve, fenntartó adag: napi 100-200 mg 1-2 részletben, szükség esetén napi 500 mg-ig emelhető. 2-12 év: Na-valproát mellett kezdő adag: napi 1x0,15 mg/ttkg 2 héttől, utána napi 1x0,3 mg/ttkg 2 héttől, majd 1-2 hetenként max. 0,3 mg/ttkg-mal emelve, fenntartó adag: 1-5 mg/ttkg/nap 1-2 részletben, max. 200 mg. Enziminduktor antiepileptikummal: napi 0,6 mg/ttkg 2 részletben 2 héten át, utána 1,2 mg/ttkg/nap 2 részletben további 2 héten át, majd 1,2 mg/ttkg-mal emelve, fenntartó adag: 5-15 mg/ttkg 2 részletben, max. napi 400 mg. **Bipoláris betegség:** enziminhibitorok mellett kezdő adag: 25 mg másnaponként 2 héttől, fenntartó adag: napi 100 mg, szükség esetén 200 mg. Enziminduktorok mellett kezdő adag: napi 1x50 mg 2 héttől, fenntartó adag: napi 2x200 mg a 7. héttől. **Mellekhatások:** Epilepszia: borkiütés, ingerlékenység, fejfájás, álmoság/álmosság, szédülés, tremor, nyistorgás, ataxia, diplopia, homályos látás, nasoochia, egyéb GI panaszok, fáradtság. **Bipoláris betegség:** borkiütés, fejfájás, szédülés, aluszékonyság, szédülés, antralgia, izomfájdalom, hátfájás/lomposodás. **Gyógyszerkölcsönhatás:** Na-valproát, enziminduktor antiepileptikumok. **Figyelmeztetés:** Súlyos borkiütés kialakulhat, gyermekek esetén a kiütés kezdeti képe összetéveszhető infekcióval. Borkiütés jelentkezése esetén szédülést is kell állítani (kivéve, ha egyértelműen nem a gyógyszer okozza). Veseelégtelenségben óvatosan adható. Az adagokat fokozatosan kell csökkenteni. Vese- és májbetegség esetén az adagolás módosul. Jármevetéshez szükséges képességeket befolyásolhatja. Alkalmazása terhesség és szoptatás alatt relatíve ellenjavallt. **RenDELHETŐSÉG:** Csak vényre kapható gyógyszer. **Teljes ár:** LAMOLEP 25 mg tabletta 30x: 1506 Ft, LAMOLEP 50 mg tabletta 30x: 2209 Ft, LAMOLEP 100 mg tabletta 30x: 3149 Ft, LAMOLEP 200 mg tabletta 30x: 9585 Ft. **TB támogatás:** EU: 90%-os támogatás vehető igénybe az 5/a/2 és a 7/a/1 igénypontok megfelelően: LAMOLEP 25 mg tabletta 30x: 1355 Ft, LAMOLEP 50 mg tabletta 30x: 1988 Ft, LAMOLEP 100 mg tabletta 30x: 2834 Ft, LAMOLEP 200 mg tabletta 30x: 8589 Ft. **Térítési díj:** LAMOLEP 25 mg tabletta 30x: 151 Ft, LAMOLEP 50 mg tabletta 30x: 221 Ft, LAMOLEP 100 mg tabletta 30x: 315 Ft, LAMOLEP 200 mg tabletta 30x: 996 Ft. Az esetleges változások a www.oep.hu honlapon tekinthetők meg. **Alkalmazási előírt OGY engedély száma:** 0778/40/2004. **További részletes információkat az alkalmazási előírt tartalmaz** Lezárás dátuma: 2014.05.14. Az utolsó jóváhagyott alk. előírt dátuma: 2014.04.02.

RGD-71403/HU



PROGRESSZÍV ATAXIA?

KOGNITÍV HANYATLÁS?

ORGANIKUS PSZICHÓZIS?

ORGANIKUS PSZICHÓZIS? KOGNITÍV HANYATLÁS? PROGRESSZÍV ATAXIA?

Ellenőrizte, hogy van-e szemmozgászavar?
Lehet C típusú Niemann-Pick betegség (NP-C)?

THINK AGAIN
THINK NP-C

AZ NP-C KEZELHETŐ BETEGSÉG.
BÁRMELY ÉLETKORBAN JELENTKEZHET.

További információkért keresse fel a www.think-npc.com weboldalt.

Ezt a projektet a Niemann Pick Disease Alliance koordinálja az Actelion Pharmaceuticals Ltd. közreműködésével és anyagi támogatásával.



Actelion Pharmaceuticals Hungaria Kft.
1068 Budapest, Benczúr u. 47. • Tel: +36-1-413-32-70



A dokumentum lezárásának időpontja: 2015. április 7.
ActHU/Zav/2015/002



LEVIL
filmtabletta
Levetiracetám

250mg 100x



LEVETIRACETÁM – A HATÉKONY ANTIEPILEPSZIÁS TERÁPIA FONTOS ELEME, KEDVEZŐ ÁRON



RÖVIDÍTETT ALKALMAZÁSI ELŐÍRÁS | Levil 250 mg filmtabletta | Levil 500 mg filmtabletta | Levil 750 mg filmtabletta

MINŐSÉGI ÉS MENNYISÉGI ÖSSZETEL: Hatóanyag: 250 mg, 500 mg, ill. 750 mg levetiracetám filmtablettáként. | **GYÓGYSZERFORMA:** filmtabletta

TERÁPIÁS JAVALLATOK: A Levil újonnan diagnosztizált epilepsziában szenvedő, 16 éves kor feletti betegek – másodlagos generalizációval járó andul fellépő – parciális görsrohamainak, valamint meglévő epilepsziában szenvedő felnőttek, 6 évesnél idősebb, illetve 25 kg feletti testtömegű gyermekek – másodlagos generalizációval vagy andul fellépő – parciális görsrohamainak kezelésére, javulni myoclonos epilepsziában szenvedő felnőttek, és 12 éves kor feletti serdülők myoclonos görsrohamainak kezelésére, idiopátiás generalizált epilepsziában szenvedő felnőttek és 12 éves kor feletti serdülők primer generalizált tonicoclonos görsrohamainak kezelésére.

ADAGOLÁS ÉS ALKALMAZÁS: A filmtablettát szájon át kell bevenni, elegendő mennyiségű folyadékkal együtt, étkezés során vagy attól függetlenül. A napi adagot két egyenlő részre elosztva kell alkalmazni. Monoterápián: Felnőttek és 16 éves kor feletti serdülők: A javasolt kezdő adag naponta 2 x 250 mg, amit 2 hét telé később 2 x 500 mg-os kezdő terápiás dózissal kell emelni. A terápiás válaszreakciótól függően a dózis 2 hetente napi 2 x 250 mg-nal tovább emelhető. A maximális napi adag 2 x 1500 mg. Adjúvans kezelés: Felnőttek (≥18 éves) és 50 kg-os vagy annál nagyobb testtömegű (12–17 éves) serdülők: A javasolt kezdő adag naponta 2 x 500 mg. Ez a dózis a kezelés első napjától kezdve alkalmazható. A terápiás válaszreakciótól és a tolerálhatóságtól függően a napi dózis 2–4 1500 mg-ig emelhető. Az adagok változtatása 2–4 hetente történhet, napi 2 x 500 mg-os emelésel vagy csökkentéssel. Idősek (65 éves korban és idősebbek): Csak beszüntített vesefunkciójú idős személyek kezelésénél szükséges a terápiás módosítás (lásd a „Veseelégtelenségben szenvedő betegek” című bekezdést). Gyermekek: Gyógyászati populáció, monoterápián: A monoterápiában alkalmazott levetiracetám kezelés biztonságosságát és hatásosságát 16 év alatti gyermekek és serdülők esetében nem igazolták. Nincsenek rendelkezésre álló adatok. Kiegészítő kezelés gyermekek (25 kg testtömeg feletti) és 50 kg-nál kisebb testtömegű (12–17 éves) serdülők számára: A javasolt kezdő adag naponta 2 x 10 mg/tkg. A terápiás válaszreakciótól és a tolerálhatóságtól függően a napi dózis 2 x 30 mg/tkg-ig emelhető. Az adagot két-hetente legfeljebb napi 2 x 10 mg/tkg-nal lehet emelni vagy csökkenteni. A legkisebb hatásos dózist kell alkalmazni. Az 50 kg-os vagy annál nagyobb testtömegű gyermekeknek alkalmazott adagolás megengedett a felnőttekével. Az orvosnak a tétlen és a dózis szerinti legmegfelelőbb gyógyszerformát és hatóerősséget kell felírnia. Veseelégtelenségben szenvedő betegek: A napi dózist egyenként kell megállapítani a vesefunkció alapján. Idő, a részletes alkalmazási előírást. Májelégtelenségben szenvedő betegek: Erythe vagy mecsokelt májműködés zavarában nem szükséges a dózis módosítása. Súlyos májcirrózisban a kreatinin clearance a valószínűleg megmutatja a vesefeléjelenség mértékét. Emiatt 60 ml/perc/1,73m² alatti kreatinin clearance értékek esetében a napi fenntartó dózis 50%-os csökkentése ajánlott.

ELLENJAVALLATOK: Levetiracetámmal vagy más piridolón-származékkal, ill. a készítmény bármely segédanyagával szembeni túlérzékenység.

KÜLÖNBEGES FIGYELMEZTETÉSEK ÉS AZ ALKALMAZÁSSAL KAPCSOLATOS ÖVINTÉZKEDÉSEK: A jelenlegi klinikai gyakorlatnak megfelelően, amennyiben a Levil alkalmazásához meg kell szüntetni, ajánlatos a szer adását fokozatosan abbahagyni. Idő, a részletes alkalmazási előírást. Veseelégtelenségben szenvedő betegnek különleges figyelmet kell fordítani a Levil dózisának módosítására. Súlyos májműködési zavarban szenvedő betegeknél az alkalmazandó dózis megválasztása előtt ajánlott a vesefunkció vizsgálata. Antiepilepsziás gyógyszerekkel (főbbek között levetiracetámmal) kezeléssel járó epilepsziát, öngyilkosságot, öngyilkossági kísérletet, öngyilkossági gondolatokat és viselkedési jelenteteket. Ennek következtében a betegnek felvilágosítottan el kell dönteni a depressió és/vagy öngyilkossági gondolatok és viselkedési jelekének fel. A gyermekeken vonatkozóan rendelkezésre álló adatok nem utalnak a növekedésre és a serdülésre gyakorolt hatásra. A tanulásra, az intelligenciára, a növekedésre, az endokrin funkciókra, a serdülésre és a termékenységre gyakorolt hosszú távú hatások azonban jelenleg még nem ismertek gyermekek esetében.

GYÓGYSZERKÖLCSÖNHATÁSOK ÉS EGYÉB INTERAKCIÓK: Felhívótelten végezték klinikai vizsgálatokból származó premarketing adatok szerint a Levil nem befolyásolja a vizsgált egyéb antiepilepsziás gyógyszerek szórumkoncentrációját, továbbá ezen gyógyszerek nem befolyásolják a Levil farmakokinetikáját. A rendelkezésre álló adatok nem utalnak klinikailag szignifikáns kölcsönhatásokra orális antikoagulánsokkal, illetve digoxinnal és warfarinnal. Idő, a részletes alkalmazási előírást.

TERHESÉG ÉS SZOPTATÁS: A Levil alkalmazása a terhesség ideje alatt és a fogamzásgátlást nem szedő, fogamzóképes nőknél nem javasolt, csak nagyon indokolt esetben, ill. nagyon alacsony dózissal. A terhes nőknek a terhesség ideje alatt levetiracetám-kezelésen van szükség, a szoptatás fontosságának figyelembe vételével mérlegelni kell a kezelés előny/kockázati arányát.

A KÉSZÍTMÉNY HATÁSAI A GÉPIÁRMŰVEZÉSEZHEZ ÉS GÉPEK ÜZEMELTETÉSÉZHEZ SZÜKSÉGES KÉPESSÉGEKRE: Az egyéni érzékenységen függően előfordulhat különbség a napi gyógyszer, főként a terápia kezdetén vagy a dózis emelését követően állomosság vagy egyéb központi idegrendszeri tünetek észlelése. Emiatt ajánlatos az óvatosság minden esetben, amikor a betegnek gyakorlatilag igénylő feladatokat kell teljesítenie, például gépjárművezést vagy gépek üzemeltetését. A betegnek lehetőleg ne vezessen gépet mindaddig, amíg be nem bizonyosodik, hogy a kezelés nem befolyásolja az ilyen tevékenységek végzéséhez szükséges képességeket.

NEMKIVÁNDÓT HATÁSOK, MELLÉKHATÁSOK: Felhívótelten végezték klinikai vizsgálatok során a leggyakrabban észlelt nemkívánatos hatások a következők voltak: somnolencia, asthenia és szédülés. Monoterápiában és kombinált nemkívánatos hatás a fáradtság és a somnolencia volt. Gyermekek esetében a leggyakrabban jelentett mellékhatások a követezők voltak: somnolencia, elfelejtés, magartási, idegesség, érzéki labilitás, izgatottság, anorexia, asthenia és fejfájás. A felhívótelten, serdülők és gyermekek vizsgálatok során és a postmarketing tapasztalatok alapján észlelt nemkívánatos hatások listáját ld. a részletes alkalmazási előírástban.

TÜLADAGOLÁS: Tünetek: A Levil túladagolásában esetében somnolencia, agitáció, agresszió, tudatvesztés, légzésdepressió és coma fordult elő. Kezelés: A levetiracetámmal nincs specifikus antidótum. A túladagolás kezelése tüneti jellegű, kor kerülhet hemodialízisre is. A müve extrakciós hatékonyság 60 %-os a levetiracetámra: 120 db, 250 mg filmtabletta; 120 db, 750 mg filmtabletta; 100 db, 250 mg filmtabletta (Sz).

FELHASZNÁLHATÓSÁG IDŐTARTAMA: 3 év | **KÜLÖNBEGES TÁROLÁSI ELŐÍRÁSOK:** Különbeges tárolást nem igényel. | **CSOMAGOLÁS:** 250 mg filmtabletta: 120 db; 500 mg filmtabletta: 120 db; 750 mg filmtabletta: 100 db

OSZTÁLYOZÁS: Korlátozott érvényű rendeléshez kötött, szakorvosi/kórházi diagnosztizált követően folyamatos szakorvosi ellenőrzés mellett alkalmazható gyógyszer (Sz).

A FORGALOMBA HOZATALI ENGEDÉLY JOGSZÁMA: Mediotop Gyógyszercsápi Kft., | 2097 Pilsborosjenő, Ady Endre u. 1.

A FORGALOMBA HOZATALI ENGEDÉLY SZÁMA: OGYI-T-2182/01 Levil 250 mg filmtabletta 100x | OGYI-T-2182/02 Levil 500 mg filmtabletta 120x | OGYI-T-2182/03 Levil 750 mg filmtabletta 100x

A SZÖVEG ELLENŐRZÉSÉNEK DÁTUMA: 2011. 08. 29. | További információért/lővebb tájékoztatásért kérjük, olvassa el a részletes alkalmazási előírást. www.ogyi.hu | Lezárta: 2015. április 9.

2015/2 LEV