

Διοργάνωση:

Υπό την Αιγίδα του:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ
ΠΑΙΔΟΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ
ΕΤΑΙΡΕΙΑ



ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ Εξελήξεις Αιχμής στην **Παιδονευρολογία**



6, 7 & 8 Μαΐου 2022

Ξενοδοχείο Imaret, **ΚΑΒΑΛΑ**

Βιβλίο **Περίληψεων**



| ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ _____

Περίληψεις Ελεύθερων Ανακοινώσεων Σελ. 03 - 22

Ευρετήριο Ονομάτων Σελ. 23 - 24

| ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ
ΕΛΕΥΘΕΡΩΝ
ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΩΝ



ΕΑ1

ΣΥΝΥΠΑΡΞΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΣΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ CDKL5 ΚΑΙ TSC2 ΣΕ ΝΗΠΙΟ 12 ΜΗΝΩΝ

Διονυσία Γκούγκα¹, Χρυσάνθη Τσιμακίδη¹,
Αντώνιος Λιτητάρης¹, Αθηνά Καούρα¹,
Χαράλαμπος Κότσαλης¹

1. Νευρολογική Κλινική, Γ. Ν. Παίδων Πεντέλης

Εισαγωγή:

Το γονίδιο CDKL5 εντοπίζεται στο Χρωμόσωμα. Μεταλλάξεις του γονιδίου ευθύνονται για μια διαταραχή, η οποία περιλαμβάνει επιληψία και σοβαρή ψυχοκινητική καθυστέρηση. Οι επιληπτικές κρίσεις εμφανίζονται συνήθως από την ηλικία των 3 μηνών ή και νωρίτερα. Η βαρύτητα και τα συμπτώματα της διαταραχής πικοίλουν. Το γονίδιο TSC2 ευθύνεται για τη σύνθεση της τουμπερίνης. Μεταλλάξεις του γονιδίου έχουν εντοπιστεί στην Οζώδη Σκλήρυνση. Στα συμπτώματα της Οζώδους Σκλήρυνσης περιλαμβάνονται επιληπτικές κρίσεις και ψυχοκινητική καθυστέρηση.

Περιγραφή Περιστατικού:

Περιγράφεται η περίπτωση νηπίου με επιληψία και ψυχοκινητική καθυστέρηση. Το περιγεννητικό ιστορικό ήταν φυσιολογικό, ενώ ο πατέρας πάσχει από αλφισμό. Η πρώτη εξέταση του παιδιού έγινε σε ηλικία 2,5 μηνών λόγω επεισοδίων εστιακών σπασμών. Τα επεισόδια ήταν πολλαπλά και καθημερινά. Στο ΗΕΓ, που πραγματοποιήθηκε, καταγράφηκαν εστιακές εκφορτίσεις. Ακολούθησε παρακλινικός έλεγχος (αιματολογικός, ΕΝΥ, έλεγχος για μεταβολικά νοσήματα, MRI εγκεφάλου) χωρίς παθολογικά ευρήματα. Επίσης πραγματοποιήθηκε γονιδιακός έλεγχος με WES, ο οποίος ανέδειξε μεταλλάξεις στα γονίδια CDKL5 και TSC2.

Στο διάστημα που ακολούθησε έγινε προσπάθεια ελέγχου των επιληπτικών κρίσεων με μερική επιτυχία. Σήμερα το παιδί εξακολουθεί να εμφανίζει επιληπτικά επεισόδια με συχνότητα περίπου 3 την εβδομάδα και βρίσκεται υπό αγωγή με βαλπροϊκό νάτριο και φαινοβαρβιτάλη. Παράλληλα, εμφανίζει σημαντική καθυστέρηση στην ανάπτυξή του, καθώς δεν κάθεται ανεξάρτητα, δεν χρησιμοποιεί ικανοποιητικά τα άνω άκρα και αντιδρά μερικώς σε ερεθίσματα.

Συμπεράσματα:

Το περιστατικό που περιγράφεται αφορά σε περίπτωση φαρμακοανθεκτικής επιληψίας και ψυχοκινητικής καθυστέρησης. Τα μόνα παθολογικά ευρήματα του ελέγχου ήταν οι μεταλλάξεις στα γονίδια CDKL5 και TSC2. Ενδιαφέρον παρουσιάζει τόσο η συνύπαρξη αυτών των μεταλλάξεων, όσο και η πιθανή σημασία τους στην περαιτέρω εξέλιξη του παιδιού, παρά το γεγονός ότι ως τώρα δεν πληρούνται τα κριτήρια της Οζώδους Σκλήρυνσης.



ΕΑ2

ΤΑ ΠΟΛΛΑ ΠΡΟΣΩΠΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ KOOLEN-DE VRIES

Maria Tsekoura¹, Anika Ménétrey¹, Sarah Bürki¹, Andrea Rüegger¹, Georgina Ramantani¹

1. Παιδονευρολόγος, Τμήμα Επιληψίας /
Ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος,
Πανεπιστημιακό Παιδιατρικό Νοσοκομείο
Ζυρίχης

Εισαγωγή:

Το σύνδρομο Koolen-de Vries (KdV) είναι μία σπάνια γενετική διαταραχή που οφείλεται σε μικροδιαγραφή της γονιδιακής περιοχής 17q21.31, ενώ εκδηλώνεται με μέτρια έως βαριά ψυχοκινητική καθυστέρηση, υποτονία, δυσμορφικά χαρακτηριστικά προσώπου (μακρύ πρόσωπο, μεγάλα-προέχοντα ώτα, ανεγερμένο άνω χείλος, επικανθικές πτυχές), επιληψία (30-50%), συγγενείς ανωμαλίες (συγγενείς καρδιοπάθειες (25-50%), ανωμαλίες διάπλασης εγκεφάλου (50%), νεφρικές ανωμαλίες), κρυφορχία, στραβισμό, υπερμετρωπία, κ.α.

Σκοπός: Η παρουσίαση των χαρακτηριστικών, με ιδιαίτερη έμφαση στην επιληψία, 3 ασθενών με σύνδρομο KdV.

Μέθοδος:

Πρόκειται για ασθενείς, που στα πλαίσια διερεύνησης βαριάς ψυχοκινητικής καθυστέρησης, υποτονίας, υπερεωλυσγισίας αρθρώσεων και διαταραχής αύξησης διαγνώστηκαν με σύνδρομο KdV.

Η πρώτη ασθενής, 10 ετών, εμφάνισε το τρίτο έτος ζωής επανειλημμένα εστιακά επιληπτικά Status με δευτερογενή γενίκευση. Η μαγνητική τομογραφία ανέδειξε γλοιώμα στη δεξιά μέση μετωπιαίαέλικα. Λόγω φαρμακοανθεκτικότητας με συχνά Status και παρόλα που δεν υπήρχαν σαφείς ενδείξεις εστιακής προέλευσης των

κρίσεων αποφασίστηκε αφαίρεση του όγκου. Ιστολογικά αναδείχθηκε γλοιώμα WHO I (angiocentric). Μετεγχειρητικά παρατηρήθηκε σαφής μείωση συχνότητας των κρίσεων, ενώ για ένα χρόνο η ασθενής παρέμεινε ελεύθερη κρίσεων. 5 χρόνια μετεγχειρητικά και χωρίς ενδείξεις υποτροπής του όγκου εμφάνισε επανειλημμένα επεισόδια (διάρκειας έως και 5 ωρών) με εφίδρωση, ωχρότητα προσώπου, εμέτους, που θεωρήθηκαν κρίσεις αυτόνομου νευρικού συστήματος.

Ο δεύτερος ασθενής, 2.5 ετών, εμφάνισε σε ηλικία 16 μηνών απλούς και επιπλεγμένους πυρετικούς σπασμούς και στη συνέχεια Status. Ξεκίνησε αγωγή με Λεβετιρακετάμη μετά το δεύτερο επεισόδιο. Παρουσίασε ένα ακόμα επεισόδιο Status πριν από 6 μήνες. Έκτοτε παραμένει ελεύθερος κρίσεων.

Ο τρίτος ασθενής, 10 ετών, εμφάνισε γενικευμένες τονικοκλονικές κρίσεις στα πλαίσια εμπυρέτου νοσήματος σε ηλικία 5 ετών. Ξεκίνησε αγωγή με σουλιτάμη. Εμφάνισε σποραδικά τα επόμενα τρία έτη γενικευμένες τονικοκλονικές κρίσεις. Εδώ και 2 χρόνια είναι ελεύθερος κρίσεων.

Συμπεράσματα:

Η επιληψία στα πλαίσια σύνδρομου KdV εκδηλώνεται σε διαφορετικές ηλικίες, το είδος των κρίσεων καθώς και η πορεία της επιληψίας ποικίλλει από καλοήγη πορεία έως φαρμακοανθεκτική επιληψία με τάση για συχνά Status.



ΕΑ3

ΑΚΡΙΒΗΣ ΠΡΟΣΔΙΟΡΙΣΜΟΣ ΤΩΝ ΣΗΜΕΙΩΝ ΘΡΑΥΣΗΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΗΣ ΑΝΑΔΙΑΤΑΞΗΣ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ CDKL5 ΜΕ ΤΗ ΜΕΘΟΔΟ OPTICAL GENOMEMAPPING ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ

Κατερίνα Αναγνωστοπούλου¹, Μαρία Σπανού², Μελοπομένη Γιώργη², Χάρης Κοντός³, Σταματία-Μαρία Ράπτη⁴, Ευστάθιος Τσιτσόπουλος⁵, Αργύριος Ντινόπουλος²

1. Μοριακή Γενετίστρια, Neoscreen
Εργαστήριο Προγεννητικού και Νεογνικού
Ελέγχου - Κλινικής Γενετικής, Αθήνα
2. Ιατρός, Παιδονευρολογικό Τμήμα,
Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική
ΕΚΠΑ, Αττικό Νοσοκομείο, Αθήνα
3. Βιολόγος, Genomedica,
Εργαστήριο Γενετικής Διάγνωσης, Πειραιάς
4. Βιολόγος, Faculty of Medicine, University of
Iceland, Reykjavik, Iceland
5. Βιολόγος, Medomix IKE, Αθήνα

Σκοπός

Η παρουσίαση 9χρονου κοριτσιού με πρώιμη επιληπτική εγκεφαλοπάθεια από την ηλικία των 3 μηνών. Ο κλασικός καρυότυπος περιφερικού αίματος έδειξε μία ισοζυγισμένη αμοιβαία μετάθεση: 46,X,t(X;2)(p22;p25.1)dn. Η χρωμοσωμική ανάλυση με μικροσυστοιχίες και η ανάλυση του λειτουργικού γονιδιώματος (WES) της ασθενούς δεν ανέδειξαν κλινικά σημαντικά ευρήματα.

Μέθοδος

Χρησιμοποιήθηκε η μέθοδος του Optical genome mapping (OGM) με σκοπό τον ακριβή προσδιορισμό των σημείων θραύσης στα χρωμοσώματα Χ και 2. Απομονώθηκαν μεγάλου μήκους μόρια DNA από περιφερικό αίμα με το kit SP Blood & Cell Culture DNA Isolation Kit, έπειτα σημάνθηκαν με DLS DNA Labeling Kit και πραγματοποιήθηκε απεικόνιση των ιχνηθετών με την πλατφόρμα Saphyr (Bionano Genomics). Η πειραματική διαδικασία πραγματοποιήθηκε στο εργαστήριο Bionano Genomics Services στη Γαλλία.

Αποτελέσματα

Η μέθοδος OGM αφενός επαναπροσδιόρισε με ακρίβεια τα σημεία θραύσης της αμοιβαίας μετάθεσης: 46,X,t(X;2)(p22.13;p25.2) και αφετέρου αποκάλυψε ότι το σημείο θραύσης στη χρωμοσωμική περιοχή Χρ22.13 εντοπίζεται στο γονίδιο CDKL5 gene, με πιθανή συνέπεια την απενεργοποίηση του γονιδίου.

Συμπεράσματα

Η μέθοδος OGM μπόρεσε να εξηγήσει το φαινότυπο του παιδιού αποκαλύπτοντας την αποκοπή τμήματος του γονιδίου CDKL5 στο σημείο θραύσης Χρ22.13 λόγω της ισοζυγισμένης μετάθεσης. Η μέθοδος OGM θεωρείται ένα νέο εργαλείο κυτταρογενετικής νέας γενιάς που μπορεί να ταυτοποιήσει σύνθετες γενετικές διαταραχές όπου ο κλασικός καρυότυπος και η χρωμοσωμική ανάλυση με μικροσυστοιχίες (μοριακός καρυότυπος) παρουσιάζουν περιορισμούς. Οι νεότερες τεχνολογίες μπορούν να προσδιορίσουν με μεγαλύτερη ακρίβεια γονιδιωματικές παραλλαγές, επιτρέποντας συσχετίσεις γονότυπου-φαινοτύπου που αυξάνουν περαιτέρω το ποσοστό της διαγνωστικής απόδοσης.



ΕΑ4

ΕΠΙΛΗΨΙΑ ΚΑΙ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΑ ΔΙΛΗΜΜΑΤΑ: Η ΣΧΕΣΗ ΤΟΥ ΤΡΑΥΛΙΣΜΟΥ ΜΕ ΤΗΝ ΕΠΙΛΗΨΙΑ

Σουλτάνα Παπαδοπούλου¹, Ευτέρπη
Παυλίδου¹, Θάλεια Φλούδα², Παναγιώτα
Κουκουτσιδή³, Ναυσικά Ζιάβρα¹

1. Λογοθεραπεύτρια - Ειδική Παιδαγωγός,
Επίκουρη Καθηγήτρια, Τμήμα
Λογοθεραπείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων
1. Παιδονευρολόγος, Επίκουρη Καθηγήτρια
Παιδιατρικής, Τμήμα Λογοθεραπείας,
Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων
2. Γλωσσολόγος, Ιδιωτικό Κέντρο Ιωαννίνων
3. Γιατρός, Πανεπιστήμιο Πατρών
1. ΩΡΛ, Καθηγήτρια Τμήματος Λογοθεραπείας,
Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

Εισαγωγή

Η επιληψία είναι μια νευρολογική νόσος που χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση και ενδεχομένως υποτροπή απρόκλητων σπασμών. Ο τραυλισμός είναι διαταραχή της ροής της ομιλίας κατά την οποία η ευχέρεια του λόγου διαταράσσεται από ακούσιες επαναλήψεις και παρατάσεις ήχων, συλλαβών, λέξεων ή φράσεων καθώς και ακούσιες σιωπηλές παύσεις. Μπορεί να συνοδεύεται και από δευτερογενείς συμπεριφορές.

Σκοπός

Η παρούσα μελέτη εστιάζει στο παθοφυσιολογικό και ψυχογενές υπόβαθρο του τραυλισμού, ως παράγοντα που συνδέεται με την εμφάνιση επιληπτικών κρίσεων. Εξετάζει το ρόλο του τραυλισμού ως αιτιώδη παράγοντα που συμβάλλει στην εμφάνιση επιληπτικών

κρίσεων, με σκοπό να επιστήσει την προσοχή στην πολυπλοκότητα και τη σημασία της ακριβούς ανίχνευσης της επιληψίας και της πιθανής συσχέτισης της με τον τραυλισμό, ως ειδική υποκατηγορία επιληψίας που σχετίζεται με τη γλώσσα, στα πλαίσια συν-νοσηρότητας ή κοινού γενετικού υπόβαθρου.

Μέθοδος

Πραγματοποιήθηκε ανασκόπηση δημοσιευμένων άρθρων, προκειμένου να περιγραφεί η πολυπλοκότητα της διασύνδεσης της επιληψίας με τον τραυλισμό. Αναζητήθηκε κοινό νευροφυσιολογικό και βιοχημικό υπόβαθρο των δύο φαινομένων, εξετάσθηκε η αιτιοπαθογένεια, καθώς και η συσχέτιση τους στην εκδήλωση των διαφορετικών μορφών επιληψίας. Η χρήση απεικονιστικών και μη απεικονιστικών τεχνικών επιχειρεί να αναδείξει την παθοφυσιολογία του τραυλισμού και τη διασύνδεσή του με την εκδήλωση μορφών επιληψίας. Το γενετικό υπόβαθρο του τραυλισμού καθώς και η εκδήλωσή του μετά από τη χρήση αντιεπιληπτικών φαρμάκων και μετά από λοίμωξη από τον ιό SARS-CoV-2, χρήζουν περαιτέρω διερεύνησης.

Συμπεράσματα

Η εργασία αποκαλύπτει τις τάσεις της έρευνας ενημερώνοντας την επιστημονική κοινότητα για το παθοφυσιολογικό και γενετικό υπόβαθρο του τραυλισμού και της αντανakλαστικής αλλά και επαγόμενης της γλώσσας επιληψίας, εφιστώντας την προσοχή στην ακριβή διάγνωση.



ΕΑ5

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ 3 ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ ΜΕ MOGAD ΚΑΙ ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Διονυσία Γκούγκα¹, Χρυσάνθη Τσιμακίδη¹, Σπυρίδων Μεσημβρινός¹, Γαλήνη Κυριακάκη¹, Χαράλαμπος Κότσαλης¹

1. Νευρολογική Κλινική, Γ. Ν. Παίδων Πεντέλης

Εισαγωγή:

Η MOGAD περιλαμβάνει ένα ευρύ φάσμα επίκτητων απομυελινωτικών φλεγμονωδών παθήσεων. Σε αυτές συγκαταλέγονται η NMOSD, η ADEM και αρκετές ενδιάμεσες και αλληλοκαλυπτόμενες καταστάσεις.

Σκοπός:

Σκοπός αυτής της εργασίας είναι η παρουσίαση διαφορετικών κλινικών εκδηλώσεων της MOG-AD σε παιδιατρικούς ασθενείς.

Μέθοδος:

Πρώτον, αγόρι 3 ετών προσκομίστηκε με κεφαλαλγία, ήπια επηρεασμένο επίπεδο συνείδησης, διαταραχές βάδισης και σφιγκτήρων. Οι γονείς ανέφεραν εμπύρετο προ μηνός και προ 10ημέρου έως 24 ώρες προ της νοσηλείας. Η νευρολογική εξέταση ανέδειξε αυχενική δυσκαμψία, αυξημένες τενόντιες αντανάκλασεις και κλόνο ποδοκνημικών. Η MRI ανέδειξε λεπτομηνιγγική πρόσληψη σκιαγραφικού, βλάβη στην περιοχή της ωχράς σφαίρας δεξιά και πάχυνση του νωτιαίου μυελού στο επίπεδο A3-A6.

Δεύτερον, αγόρι 2 ½ ετών προσκομίστηκε με διπλωπία και αντικειμενικά διαπιστώθηκε πάρεση αριστερού απαγωγού νεύρου. Το ατομικό αναμνηστικό και η λοιπή νευρολογική εξέταση ήταν φυσιολογικά, ενώ ο απεικονιστικός έλεγχος ήταν αρνητικός.

Τρίτον, κορίτσι 5 ½ ετών προσκομίστηκε λόγω επεισοδίων εμέτου με συνοδό ζάλη. Οι γονείς ανέφεραν εμπύρετο προ 2μήνου και έκτοτε ήπια αστάθεια βάδισης και αλλαγή στη διάθεση του παιδιού. Από την νευρολογική εξέταση προέκυψαν παρεγκεφαλιδικά σημεία με δυσμετρία και απώλεια ισορροπίας καθώς και πυραμιδική συνδρομή δεξιά. Η MRI εγκεφάλου ανέδειξε βλάβες στο στέλεχος, τα παρεγκεφαλιδικά σκέλη, τους οδοντωτούς πυρήνες, τον σκώληκα, τους θαλάμους και τον προμήκη μυελό.

Το μοναδικό εύρημα του παρακλινικού ελέγχου και στους τρεις ασθενείς ήταν τα θετικά MOGabs. Χορηγήθηκε ενδοφλέβια αγωγή με κορτικοστεροειδή και στους τρεις ασθενείς με σταδιακή βελτίωση των συμπτωμάτων.

Συμπεράσματα:

Όπως φαίνεται και από τα παραπάνω περιστατικά, η νόσος με θετικά MOG αντισώματα μπορεί να εμφανιστεί με πληθώρα κλινικών εκδηλώσεων. Αν και όχι ιδιαίτερα συχνή στα παιδιά, θα πρέπει πάντα να λαμβάνεται υπόψη με δεδομένη τη διαφορετική προσέγγιση που απαιτείται στην παρακολούθηση και αντιμετώπιση των ασθενών.



ΕΛΑ6

Η ΕΠΙΛΟΓΗ ΤΗΣ ΦΙΓΚΟΛΙΜΟΔΗΣ ΣΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ

Χρυσάνθη Τσιμακίδη¹, Διονυσία Γκούγκα¹,
Ιωάννης Τυροβολάς¹, Σπυρίδων
Μεσημβρινός¹, Χαράλαμπος Κότσαλης¹

Ιατρός, Γ.Ν. Παίδων Πεντέλης

Εισαγωγή:

Η πολλαπλή σκλήρυνση (ΠΣ) είναι χρόνια εκφυλιστική νόσος του ΚΝΣ, η οποία τυπικά προσβάλλει νέους ενήλικες. Σε ποσοστό 2-5% προσβάλλει παιδιά και εφήβους. Λόγω της μικρής ηλικίας έναρξης, οι παιδιατρικοί ασθενείς εμφανίζουν ελλείμματα σε μικρότερη ηλικία σε σύγκριση με τους ενήλικες. Συνεπώς, είναι σκόπιμη η έγκαιρη χορήγηση ανοσοτροποποιητικής αγωγής για την πρόληψη ανάπτυξης νέων βλαβών.

Πρόσφατα, η φιγκολιμόδη έλαβε έγκριση από τον FDA και τον EMA, για τη θεραπεία της παιδιατρικής ΠΣ, μετά από τη διενέργεια της μελέτης PARADIGMS.

Σκοπός:

Η ανάδειξη της εμπειρίας μας από τη χρήση της φιγκολιμόδης σε τρεις ασθενείς.

Μέθοδος:

Σε δύο αγόρια και ένα κορίτσι επιλέχθηκε η φιγκολιμόδη ως αρχική ή ως εναλλακτική θεραπεία, για διαφορετικούς λόγους.

Πρώτον, περιγράφεται η περίπτωση αγοριού 13 ετών με πρώτη εκδήλωση ΠΣ με ογκόμορφη βλάβη αριστερά μετωπιαία και κλινικά δεξιά πυραμидική συνδρομή. Λαμβάνοντας υπόψη την έκταση της βλάβης, προτιμήθηκε η έναρξη θεραπείας με φιγκολιμόδη.

Δεύτερον, περιγράφεται η περίπτωση εφήβου 14 ετών με ΠΣ από έτους, υπό αγωγή με ιντερφερόνη. Σε MRI ρουτίνας αναδείχθηκαν νέες βλάβες υπερ και υποσκληνιδιακά. Ακολουθώντας, ο ασθενής παρουσίασε κλινική υποτροπή με βλάβη στη ΘΜΣΣ, οπότε και κρίθηκε σκόπιμη η αλλαγή θεραπείας σε φιγκολιμόδη.

Τρίτον, περιγράφεται περίπτωση κοριτσιού 14 ετών με διάγνωση ΠΣ από 6μήνου, υπό ιντερφερόνη, η οποία παρουσίασε βαμβακόμορφα εξιδρώματα στο βυθό του οφθαλμού σε τακτικό οφθαλμολογικό έλεγχο. Η βλάβη αποδόθηκε στην ιντερφερόνη και η ασθενής άλλαξε θεραπεία σε φιγκολιμόδη με υποχώρηση της οφθαλμολογικής βλάβης.

Συμπεράσματα:

Η χορήγηση της φιγκολιμόδης στους ανωτέρω ασθενείς έχει μέχρι στιγμής ικανοποιητικά αποτελέσματα ως προς την ασφάλεια και την αποτελεσματικότητα. Η φιγκολιμόδη είναι φάρμακο που έχει εγκριθεί για την παιδιατρική ΠΣ και αποτελεί μια καλή επιλογή σε περιπτώσεις όπου οι ενέσιμες θεραπείες δεν έχουν τα αναμενόμενα αποτελέσματα ή όταν παρουσιάζονται ανεπιθύμητες ενέργειες.



ΕΑ7

ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ ΣΤΗΝ ΠΑΙΔΙΚΗ ΚΑΙ ΕΦΗΒΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ: Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΕΝΟΣ ΤΡΙΤΟΒΑΘΜΙΟΥ ΚΕΝΤΡΟΥ.

Ευαγγελία Μπεχλιβάνη, Αθανάσιος Ευαγγελίου
Δ' Παιδιατρική κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου

Εισαγωγή:

Η παιδιατρική πολλαπλή σκλήρυνση αφορά ως και το 10% των ατόμων που πάσχουν από πολλαπλή σκλήρυνση, στα οποία η ηλικία έναρξης της νόσου είναι μικρότερη των 16 ετών, ενώ σε ποσοστό 1% η ηλικία έναρξης είναι μικρότερη από τα 10 έτη. Η πολλαπλή σκλήρυνση στα παιδιά παρουσιάζει διαφορές σε σχέση με την πολλαπλή σκλήρυνση των ενηλίκων, ενώ παράλληλα οι θεραπευτικές επιλογές είναι σαφώς πιο περιορισμένες.

Τα δεδομένα σχετικά με την πολλαπλή σκλήρυνση στην Ελλάδα, τόσο σε παιδιά/εφήβους, όσο και σε ενήλικες, ανευρίσκονται σποραδικά στη βιβλιογραφία.

Σκοπός/Μέθοδος:

Η αναζήτηση, καταγραφή και ανάλυση των στοιχείων των παιδιών με σκλήρυνση κατά πλάκας στο νοσοκομείο μας από το 2010 και έπειτα. Μελετήθηκαν τα αρχεία του νοσοκομείου, έγινε καταγραφή του συνόλου των παιδιών <16 ετών με διάγνωση πολλαπλής σκλήρυνσης, ενώ αποκλείστηκαν παιδιά με διάγνωση άλλου απομυελινωτικού νοσήματος ή οξείας διάχυτης εγκεφαλομυελίτιδας.

Συμπεράσματα:

Από το 2010 και έπειτα νοσηλεύτηκαν στο νοσοκομείο μας 23 παιδιά με διάγνωση πολλαπλής σκλήρυνσης. Η διάμεση (median) ηλικία έναρξης των συμπτωμάτων ήταν τα 14 έτη. Η διάμεση (median) διάρκεια συμπτωμάτων μέχρι την αναζήτηση ιατρικής βοήθειας και έναρξης διερεύνησης ήταν οι 7 ημέρες. Τα πιο συχνά αναφερόμενα συμπτώματα προσέλευσης ήταν οι αιμωδίες άνω/κάτω άκρων και οι διαταραχές όρασης. Από τους 23 ασθενείς οι 14 (61%) ήταν κορίτσια και οι 9 (39%) αγόρια. Όλοι οι ασθενείς έλαβαν ώση κορτιζόνης ως πρώτη θεραπευτική προσέγγιση πρώτης γραμμής. Από τους 23 ασθενείς, καταγεγραμμένη έναρξη ανοσοτροποποιητικής αγωγής σημειώθηκε στους 13 (56.2%). Από αυτούς τους ασθενείς οι 11 (84%) παρουσίασαν τουλάχιστον ένα επεισόδιο υποτροπής μετά την έναρξη της αγωγής, και σε 4 από αυτούς (36%) έγινε αλλαγή ανοσοτροποποιητικής αγωγής ή τιτλοποίηση δόσης. Συμπερασματικά, η πολλαπλή σκλήρυνση στα παιδιά και στους εφήβους είναι μια αχαρτογράφητη οντότητα με περιορισμένες θεραπευτικές επιλογές. Απαιτούνται περισσότερες έρευνες ώστε να διευρυνθεί το γνωστικό πλαίσιο προς όφελος των μικρών ασθενών.



ΕΑ8

ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ ΚΑΙ ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΑΥΤΟΑΝΟΣΙΑ: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΝΤΟΣ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ.

Ευαγγελία Μπεχλιβάνη, Αθανάσιος Ευαγγελίου
Δ' Παιδιατρική κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου

Εισαγωγή:

Η πολλαπλή σκλήρυνση είναι μία νόσος που καταγράφεται ολοένα και συχνότερα στην παιδική και στην εφηβική ηλικία. Δεν είναι σπάνιο, επίσης, να προηγείται ή να έπεται της εμφάνισης κάποιου αυτοάνοσου νοσήματος.

Σκοπός:

Περιγραφή περιστατικού εφήβου με πρωτοδιαγνωσθείσα πολλαπλή σκλήρυνση και επιβαρυνμένο ατομικό/οικογενειακό ιστορικό αυτοανοσίας.

Παρουσίαση περιστατικού:

Έφηβος 15 ετών προσκομίζεται λόγω αιμωδιών αριστερού άνω και κάτω άκρου με συνοδό θάμβος όρασης αριστερού οφθαλμού, με αιφνίδια έναρξη από 24ώρου. Πρόκειται για έφηβο με ελεύθερο ατομικό ιστορικό για νευρολογικές παθήσεις, ωστόσο με συνυπάρχοντα νοσήματα θυρεοειδίτιδα Hashimoto (διάγνωση σε ηλικία 11 ετών) και Σακχαρώδη Διαβήτη τύπου Ι υπό υποδόρια ινσουλινοθεραπεία (διάγνωση 2 μήνες προ της έλευσης). Από το οικογενειακό ιστορικό αναφέρονται επίσης μητέρα και μητρική γιαγιά με θυρεοειδίτιδα Hashimoto, και αδερφός του ασθενούς με επεισόδια πιθανής οπτικής νευρίτιδας στην εφηβική ηλικία. Στον ασθενή διενεργήθηκε ο απαραίτητος απεικονιστικός και εργαστηριακός έλεγχος, όπου ανευρέθηκαν εστίες υψηλού σήματος στη μαγνητική εγκεφάλου και σπονδυλικής στήλης, εστιακή βλάβη τύπου “blackhole”, και

ανίχνευση

IgGολιγοκλωνικών ζωνών στο ENY με ενδοθηκική παραγωγή αντισωμάτων. Τα ευρήματα αυτά συνδυαστικά έθεσαν την διάγνωση της πολλαπλής σκλήρυνσης. Ο ασθενής τέθηκε σε ενδοφλέβιο σχήμα ώσεων μεθυλπρεδνιζολόνης για 5 ημέρες, με ύφεση της συμπτωματολογίας του, και εν συνεχεία δόθηκαν οδηγίες για λήψη πρεδνιζολόνης από του στόματος σε μειούμενη δόση. Σε χρονικό διάστημα 20 ημερών από την διάγνωση, ο ασθενής προσκομίστηκε ξανά λόγω επανεμφάνισης της συμπτωματολογίας του, με παράλληλη εμφάνιση νέων συμπτωμάτων (διπλωπία, υπαισθησία και αιμωδίες αριστερής πλάγιας τραχηλικής και θωρακικής χώρας). Διενεργήθηκε εκ νέου απεικονιστικός έλεγχος, που ανέδειξε νέες εστίες. Ο ασθενής αντιμετωπίστηκε με 2^ο σχήμα ώσεων ενδοφλέβιας μεθυλπρεδνιζολόνης για 4 ημέρες, και έπειτα τέθηκε σε ανοσοτροποποιητική αγωγή με ιντερφερόνη-β 1Α, με τιτλοποίηση δόσης λόγω υποτροπών.

Συμπεράσματα:

Η πολλαπλή σκλήρυνση, παρότι δεν είναι συχνή νόσος στην παιδική ηλικία, πρέπει να συμπεριλαμβάνεται στην διαγνωστική φάρετρα του παιδίατρου σε παιδιά με ενδεικτική νευρολογική σημειολογία, ιδιαίτερα αν συνυπάρχει θετικό ιστορικό αυτοανοσίας.



ΕΑ9

ΣΥΝΔΡΟΜΟ FLOATING HARBOR ΣΕ ΚΟΡΙΤΣΙ ΜΕ ΑΠΟΥΣΙΑ ΛΟΓΟΥ

Κολάνης Σάββας¹, Παυλίδου Ευτέρπη¹, Παπουλίδης Ιωάννης², Ντούμα Στεργιάννα¹, Λαβασίδου Κωνσταντίνη¹, Γαλλή-Τσινοπούλου Ασημίνα¹.

1. Β' Παιδιατρική κλινική ΑΠΘ, Π.Γ.Ν.Θ ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη
2. Εργαστήριο Γενετικής Access to Genome, Θεσσαλονίκη

Σκοπός της εργασίας

Η παρουσίαση του σπάνιου συνδρόμου Floating Harbor σε ασθενή η οποία διαγνώσθηκε στα πλαίσια διερεύνησης απουσίας λόγου και χαμηλού αναστήματος.

Παρουσίαση περιστατικού

Πρόκειται για κορίτσι ηλικίας 6,5 ετών που παρακολουθείται από διέτις από παιδονευρολόγο για πλήρη απουσία λόγου και καθυστέρηση στα κινητικά ορόσημα. Επίσης παρουσιάζει χαμηλό ανάστημα και ιδιάζον προσωπίο (τριγωνικό πρόσωπο, , αντιμογγολοειδή φορά οφθαλμικών σχισμών, χαμηλή πρόσφυση ώτων και προέχον μέτωπο. Στα πλαίσια διερεύνησης διενεργήθηκαν MRI Εγκεφάλου, ηλεκτροεγκεφαλογράφημα και έλεγχος μεταβολικών νοσημάτων με φυσιολογικά ευρήματα. Στα πλαίσια διερεύνησης του χαμηλού αναστήματος πραγματοποιήθηκε εκτενής έλεγχος καθώς και δοκιμασίες διέγερσης αυξητικής ορμόνης από τις οποίες προέκυψε η διάγνωση της πρωτοπαθούς ανεπάρκειας της αυξητικής ορμόνης.

Λόγω του ιδιάζοντος προσωπίου διενεργήθηκε γενετικός έλεγχος με Whole Exome Sequencing, ο οποίος ανέδειξε νουκλεοτιδική αλλαγή c3707-2A>G στο γονίδιο SRCAP με αποτέλεσμα ετεροζυγωτία στο αναφερόμενο γονίδιο. Πρόκειται για πρωτοαναφερόμενη στη βιβλιογραφία νουκλεοτιδική αλλαγή που διευρεύνει τον κλινικό φαινότυπο του συνδρόμου. Floating Harbor.

Συμπεράσματα:

Το σύνδρομο Floating Harbor είναι ένα πολύ σπάνιο σύνδρομο το οποίο μεταβιβάζεται με αυτοσωμικό επικρατούντα χαρακτήρα ή συνηθέστερα με de novo μετάλλαξη.

Τα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου περιλαμβάνουν ιδιάζον προσωπίο, χαμηλό βάρος γέννησης, χαμηλό ανάστημα, καθυστερημένη οστική ανάπτυξη, σοβαρή διαταραχή λόγου, ήπιες έως μέτριες μαθησιακές δυσκολίες, διαταραχές συμπεριφοράς και διαχείρισης θυμικού, υπερμετρωπία και στραβισμό, διαταραχές ακοής αγωγιμότητας, επιληπτικές κρίσεις, γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, νεφρικές, ουρογεννητικές ανωμαλίες και σκελετικές ανωμαλίες. Η διάγνωση τίθεται σε άτομα που παρουσιάζουν κλινική εικόνα του συνδρόμου Floating Harbor σε συνδυασμό με μοριακή ανίχνευση μετάλλαξης στο γονίδιο SRCAP. Η θεραπεία είναι κυρίως υποστηρικτική .



ΕΑ10 ΝΗΠΙΟ ΜΕ ΥΠΟΤΟΝΙΑ ΚΑΙ ΒΛΕΦΑΡΟΠΤΩΣΗ

Ανδρομάχη Σταμάτη¹, Μαρία Κόλλια¹, Δέσποινα Μαρίτση¹, Στέλλα Μούσκου², Λυδία Κόσσυβα¹, Αλεξάνδρα Σολδάτου¹, Αλέξανδρος Πάνος¹, Ανθή Δαμιανάκη¹, Αικατερίνη Αναγνωστοπούλου³, Γεώργιος Νιωτάκης⁴, Βασιλική Ζιάκα², Αναστασία Κορώνια², Γεώργιος Βάρτζελης¹, Κωνσταντίνος Βούδρης²

1. Β' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα
2. Νευρολογικό τμήμα, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα
3. GENOMEDICA, Εργαστήριο γενετικής Διάγνωσης, Πειραιάς
4. Παιδονευρολόγος, επιμελητής Α' ΕΣΥ, Βενιζέλειο Γ.Ν. Ηρακλείου

Εισαγωγή:

Το σύνδρομο Aicardi-Goutières ανήκει στις ιντερφερινοπάθειες τύπου-1 και αποτελεί κληρονομική προοδευτική λευκοεγκεφαλοπάθεια. Χαρακτηρίζεται από πληθώρα κλινικών εκδηλώσεων, που περιλαμβάνουν νευρολογικές διαταραχές με αποτιμωσιές στα βασικά γάγγλια, διαταραχές της λευκής ουσίας, μικροκεφαλία, γλαύκωμα, υποθυρεοειδισμός, χείμετλα και εκδηλώσεις ανάλογες ΣΕΛ. Οφείλεται σε μεταλλάξεις των γονιδίων TREX1 (AGS1), RNASEH2A (AGS4), RNASEH2B (AGS2), RNASEH2C (AGS3), SAMHD1 (AGS5), ADAR1 (AGS6) και IFIH1 (AGS7). Τα τελευταία χρόνια, μετά την αναγνώριση της παθοφυσιολογίας του συνδρόμου, προτάθηκε η χορήγηση αναστολέων JAK-κινάσης σε ασθενείς με AGS, με σχετικά ενθαρρυντικά αποτελέσματα.

Σκοπός:

Η περιγραφή νηπίου 2.5 ετών με υποτονία, μικροκεφαλία, υποθυρεοειδισμό,

βλεφαρόπτωση ανοσολογικής αιτιολογίας και δερματικά εξανθήματα.

Μέθοδος:

Πρόκειται για νήπιο 2.5 ετών που παραπέμφθηκε στην κλινική μας για διερεύνηση συγγενούς υποτονίας, σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης, χείμετλων και επίμονης βλεφαρόπτωσης. Στα πλαίσια διερεύνησης, διενεργήθηκε MRI εγκεφάλου η οποία ήταν συμβατή με λευκοεγκεφαλοπάθεια, ενώ λόγω της βλεφαρόπτωσης εστάλησαν αντισώματα έναντι υποδοχέα ακετυλοχολίνης: 12 nmoles/L (θετικό > 0,6) και έγινε ΗΜΓ-ΗΝΓ το οποίο ανέδειξε συναπτική ή μετασυναπτική δυσλειτουργία της νευρομυϊκής σύναψης. Από τον λυσιτικό εργαστηριακό έλεγχο παρατηρήθηκε ήπια λευκοπενία, υπερτρανσαμινασαιμία, υποθυρεοειδισμός με θετικά αντι-TPO, ANA 1/160, antidsDNA ασθενώς θετικά ενώ ο έλεγχος για μεταβολικά νοσήματα ήταν αρνητικός. Στο γενετικό έλεγχο με WES ανευρέθη ετερόζυγη μετάλλαξη στο γονίδιο SAMHD1. Με βάση την υπάρχουσα βιβλιογραφία και τα κλινικά, εργαστηριακά και απεικονιστικά ευρήματα του νηπίου ετέθη η διάγνωση του συνδρόμου Aicardi-Goutières. Για την αντιμετώπιση της μυασθένειας χορηγήθηκε πυριδοσυγγμίνη και σαλβουταμόλη χωρίς ιδιαίτερη ανταπόκριση. Η χορήγηση κορτικοστεροειδών και αναστολέα JAK-κινάσης συνέβαλλαν σε σημαντική βελτίωση του μυϊκού τόνου, της βλεφαρόπτωσης και των εργαστηριακών ευρημάτων.

Συμπεράσματα:

Αυτή η περίπτωση υπογραμμίζει τη σημασία της εξέτασης του συνδρόμου Aicardi-Goutières στη διαφορική διάγνωση μιας ανεξήγητης λευκοεγκεφαλοπάθειας ιδιαίτερα όταν συνδυάζεται με δερματικές εκδηλώσεις και αυτοανοσία. Αξίζει να σημειωθεί, ότι στην υπάρχουσα βιβλιογραφία, δεν έχουν αναφερθεί αντίστοιχα περιστατικά με μυασθένεια Gravis ως εκδήλωση αυτοανοσίας στα πλαίσια του συνδρόμου.



ΕΑ11

ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΜΑΘΗΤΗ ΜΕ ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ ΑΝΑΓΝΩΣΗΣ ΚΑΙ ΓΡΑΦΗΣ: Η ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΑΞΙΑ ΤΗΣ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗΣ ΟΦΘΑΛΜΙΚΩΝ ΚΙΝΗΣΕΩΝ

Ευγενία Τόκη¹, Μιχαέλα Νεραντζίνη², Κωνσταντίνος Πλαχούρας³, Νικόλαος Χάιτας⁴, Ευτέρπη Παυλίδου², Βικτωρία Ζακοπούλου¹

1. Αναπληρώτρια Καθηγήτρια, Τμήμα Λογοθεραπείας, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων
2. Επίκουρη Καθηγήτρια, Τμήμα Λογοθεραπείας, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων
3. Μέλος ΕΤΕΠ, Τμήμα Λογοθεραπείας, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων
4. Φοιτητής, Τμήμα Λογοθεραπείας, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

Περίληψη

Εισαγωγή:

Η τεχνολογία ανίχνευσης οφθαλμικών κινήσεων συμβάλλει στη λήψη αντικειμενικών ποσοτικών μετρήσεων της οπτικής προσοχής. Με τη χρήση ανιχνευτή οφθαλμικών κινήσεων (eye-tracker) είμαστε σε θέση μη επεμβατικά, να γνωρίζουμε τη συμπεριφορά του βλέμματος, δηλαδή το που, πότε και τι κοιτάζει ο χρήστης σε πραγματικό χρόνο. Σήμερα, η χρήση του Eye-Tracking στον τομέα της αλληλεπίδρασης ανθρώπου-υπολογιστή είναι βιβλιογραφικά τεκμηριωμένη, ενώ, ιδιαίτερα ευρύ είναι το εύρος των ανερχόμενων μελετών στη μελέτη της αναγνωστικής συμπεριφοράς και των συναφών δυσκολιών. Ακριβείς μετρήσεις των οφθαλμοκινήσεων σχηματίζουν το οπτικό μονοπάτι ώστε να εξάγουμε χρήσιμα συμπεράσματα για τον τρόπο (και τις δυσκολίες) επεξεργασίας του κειμένου κατά την ανάγνωση.

Σκοπός:

Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η πολυπαραγοντική προσέγγιση των ελλειμμάτων ανάγνωσης και γραφής μέσω της ανίχνευσης οφθαλμοκινήσεων και της αξιολόγησης του αναπτυξιακού/γνωστικού προφίλ του μαθητή.

Μέθοδος:

Η παρούσα έρευνα αποτελεί μελέτη περίπτωσης μαθητή ηλικίας 7.6 ετών. Στο πλαίσιο συμμετοχής του στην ερευνητική μελέτη, «Έξυπνα υπολογιστικά μοντέλα, αισθητήρες και πρώιμοι διαγνωστικοί δείκτες στην αυτοματοποιημένη διάγνωση ελλειμμάτων προφορικού λόγου σε παιδιά» που εκτελείται στο Τμήμα Λογοθεραπείας του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων, με χρηματοδότηση από την Περιφέρεια Ηπείρου και Ευρωπαϊκούς πόρους, αναδείχθηκαν δυσκολίες στην ανάγνωση και γραφή. Χορηγήθηκαν παραδοσιακές δοκιμασίες άτυπης αξιολόγησης των δεξιοτήτων ανάγνωσης και γραφής σε κείμενα έντυπης μορφής και αξιολόγηση και καταγραφή οφθαλμικών κινήσεων κατά την ανάγνωση κειμένου μέσω Eye-tracker Tobii TX-300 και λογισμικό Imotions v8.1 για παρουσίαση ερεθισμάτων, σύλλογος, επεξεργασία και ανάλυση δεδομένων.

Συμπεράσματα:

Οι καταγραφές από το λογισμικό Smart-Speech ανέδειξαν δυσκολίες σε λεκτικές και μη λεκτικές εκφάνσεις επικοινωνίας, ψυχοκινητικότητα, εκτελεστικές λειτουργίες και ψυχοσυναισθηματική κατάσταση. Από την άτυπη αξιολόγηση συνδυαστικά με τις ακριβείς μετρήσεις προσήλωσης και σακκαδικών οφθαλμοκινήσεων προέκυψαν αντίστοιχα, εμμένουσες δυσκολίες στη γραφή και ανάγνωση συγκεκριμένων γραμμάτων, σε συγκεκριμένη θέση στο κείμενο. Τα ευρήματα της παρούσας μελέτης ενισχύουν την αναγκαιότητα ανίχνευσης των οφθαλμικών κινήσεων για ακριβή προσδιορισμό αναγνωστικών ελλειμμάτων, ασφαλή διαγνωστική προσέγγιση και αποτελεσματική παρέμβαση.



ΕΑ12

ΟΞΕΙΑ ΑΤΑΞΙΑ ΕΠΙ ΕΔΑΦΟΥΣ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗΣ ΛΟΙΜΩΞΗΣ COVID-19: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΥΣΑΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΚΑΙ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ ΤΗΣ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑΣ.

Σαράντη Άννα¹, Παπαδημητρίου Ελένη^{1,2}, Μηλιούδη Μαρία^{1,2}, Βουσβούκη Μαρία^{1,2}, Κυριαζή Μαρία¹, Δραγούμη Πηνελόπη¹, Βαργιάμη Ευθυμία¹, Δημήτριος Ι. Ζαφειρίου^{1,2}

1. Α' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Αριστοτέλειο Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης, «Ιπποκράτειο» Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη
2. Α' Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, Μονάδα Ειδικών Λοιμώξεων Παιδών (ΜΕΛΠ), «Ιπποκράτειο» Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή:

Δύο χρόνια από την εμφάνιση του νέου κοροναϊού SARS-CoV-2 είναι πλέον γνωστό πως η νόσος που προκαλεί (COVID-19) παρουσιάζει ένα ευρύ φάσμα εκδηλώσεων από πολλαπλά συστήματα, συμπεριλαμβανομένου και του νευρικού. Στα παιδιά η επίπτωση των νευρολογικών εκδηλώσεων αγγίζει μέχρι και το 43% των νοσηλευόμενων παιδιών. Μεταξύ των νευρολογικών εκδηλώσεων έχει περιγραφεί και η αταξία, η οποία μπορεί να εμφανιστεί στην οξεία και υποξεία φάση της λοίμωξης από SARS-CoV-2, στο πλαίσιο του συστηματικού πολυφλεγμονώδους συνδρόμου (MIS-C) αλλά και ως σύμπτωμα του συνδρόμου «Long Covid».

Σκοπός - Μέθοδος:

Περιγραφή της εμπειρίας της μονάδας COVID-19 της κλινικής μας από ένα σύνθετο περιστατικό αταξίας επί λοίμωξης με τον νέο

κορονοϊό και ανασκόπηση των δεδομένων της βιβλιογραφίας σχετικά με περιστατικά αταξίας στο πλαίσιο της COVID-19.

Αποτελέσματα:

Έφηβη ασθενής με ιστορικό νευροϊνωμάτωσης τύπου Ι και ήπια συμπτώματα λοίμωξης ανωτέρου αναπνευστικού στα πλαίσια COVID-19 προσκομίστηκε στο νοσοκομείο λόγω επιδείνωσης προϋπάρχουσας ζάλης και αστάθειας. Κατά την νευρολογική εξέταση παρουσίασε αταξία στάσης και βάδισης με παθολογικό σημείο Romberg, χωρίς λοιπά παθολογικά ευρήματα. Διενεργήθηκε εκτεταμένος έλεγχος για αποκλεισμό επιπλοκής του υποκείμενου νοσήματος, λαβυρινθικής βλάβης, λοίμωξης του κεντρικού νευρικού συστήματος, νεοπλασίας, αυτοάνοσης εγκεφαλίτιδας και ψυχιατρικής διαταραχής. Η νευρολογική σημειολογία ήταν ανθεκτική στην αρχική θεραπεία και υποχώρησε σταδιακά μετά από δεύτερη ώση γ-σφαίρινης. Γίνεται ανασκόπηση στα δεδομένα της βιβλιογραφίας σχετικά με την εκδήλωση αταξίας που σχετίζεται με λοίμωξη από SARS-CoV-2 στα παιδιά, εστιάζοντας στην κλινική εικόνα, τη διαγνωστική προσπέλαση, τον τρόπο αντιμετώπισης και την έκβαση.

Συμπεράσματα:

Από την περιγραφή της παρούσας περίπτωσης και την ανασκόπηση της βιβλιογραφίας, γίνεται εμφανές ότι συμπτώματα από το νευρικό σύστημα, όπως η αταξία, τα οποία δεν μπορούν να αποδοθούν σε άλλη αιτία, μπορεί να αποτελούν μέρος των εκδηλώσεων της COVID-19. Περαιτέρω έρευνα απαιτείται ώστε να αναγνωριστούν οι μηχανισμοί, ανοσολογικοί, αυτοφλεγμονώδεις ή άλλοι, με τους οποίους ο SARS-CoV-2 επιδρά στο νευρικό σύστημα και προκαλεί αταξία.



ΕΑ13

ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΣΕ ΛΟΙΜΩΞΗ COVID-19: ΑΝΑΔΡΟΜΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΟΥΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ COVID-19 ΛΟΙΜΩΞΗ

Μαρία-Σοφία Καφτεράνη¹, Μαρία Μηλιούδη¹,
Ελένη Παπαδημητρίου¹, Όλγα Τσιάτσου²,
Ελισάβετ Μιχαηλίδου², Μαρία Βουσβούκη¹,
Μαρία Κυριαζή¹, Πηνελόπη Δραγούμη¹,
Ευθυμία Βαργιάμη¹, Ευαγγελία Φαρμάκη¹,
Εμμανουήλ Ροηλίδης², Δημήτριος Ζαφειρίου¹

1. Παιδίατρος, Α' Παιδιατρική Κλινική
ΑΠΘ, Μονάδα ειδικών Λοιμώξεων Παίδων
(ΜΕΛΠ), Ιπποκράτειο Γενικό Νοσοκομείο
Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη
2. Παιδίατρος, Γ' Παιδιατρική Κλινική
ΑΠΘ, Μονάδα ειδικών Λοιμώξεων Παίδων
(ΜΕΛΠ), Ιπποκράτειο Γενικό Νοσοκομείο
Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή:

Οι νευρολογικές εκδηλώσεις στα παιδιά, καθώς η πανδημία COVID-19 συνεχίζεται, αυξάνονται ως προς τη συχνότητα και τη βαρύτητα τους. Η επαγρύπνηση του ιατρικού προσωπικού για τις νευρολογικές επιπλοκές και η ενημέρωση του για την διαχείριση των περιστατικών αυτών κρίνεται απαραίτητη, εφόσον ο αριθμός των παιδιατρικών ασθενών με λοίμωξη Covid-19 και νευρολογικές εκδηλώσεις συνεχίζει να εμφανίζεται στα εξωτερικά ιατρεία των νοσοκομείων και αποτελούν περιστατικά που χρήζουν νοσηλείας.

Σκοπός:

Ταξινόμηση των νευρολογικών εκδηλώσεων και η παρουσίαση περιστατικών με λοίμωξη Covid-19 και ιδιαίτερες νευρολογικές επιπλοκές. Μέθοδος: Τα δεδομένα αναζητήθηκαν στους ιατρικούς φάκελους νοσηλευόμενων ασθενών με λοίμωξη COVID του Τμήματος Ειδικών Λοιμώξεων Παίδων (ΜΕΛΠ) Τεταρτοβάθμιου Νοσοκομείου, που αποτελεί Κέντρο Αναφοράς για περιστατικά COVID-19 για τη Βόρεια Ελλάδα, από τον Ιούνιο 2020 έως τον Απρίλιο 2022. Πρόκειται για σειρά 50 ασθενών, σε σύνολο 663 νοσηλευόμενων στη Μονάδα Ειδικών Λοιμώξεων Παίδων (ΜΕΛΠ), οι οποίοι εμφάνισαν ευρύ φάσμα νευρολογικής σημειολογίας επί οξείας Covid-19 λοίμωξης. Καταγράφηκαν κλινικά, εργαστηριακά και νευροαπεικονιστικά ευρήματα κάθε ασθενή, καθώς και η έκβασή τους κατά το δυνατό.

Συμπεράσματα:

Κατά την εξέλιξη της πανδημίας διαφαίνεται η ολοένα και συχνότερη εμφάνιση περιστατικών με νευρολογικές εκδηλώσεις και Covid-19 λοίμωξη. Οι νευρολογικές εκδηλώσεις αφορούν επεισόδια σπασμών με αυξημένη συχνότητα αλλά και ασυνήθιστες επιπλοκές όπως αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο, απομυελίνωση (ADEM, οπτική νευρίτιδα), αταξία και αφασία. Υπογραμμίζεται η ανάγκη έγκαιρης αναγνώρισης, παραπομπής και διαχείρισης περιστατικών που αφορούν στη συμμετοχή του Νευρικού Συστήματος σε ασθενείς με λοίμωξη Covid-19.



ΕΑ14

ΕΦΑΡΜΟΓΗ WHOLE GENOME SE- QUENCING (WGS) ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΣΠΑΝΙΑ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ*. ΠΡΟΚΑΤΑΡΚΤΙΚΗ ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΗ

Μαρία Σπανού¹, Μελπομένη Γιώργη¹,
Μαρία Τσιρούδα², Μαρία Μπαλλά³,
Γεωργία Θώδη⁴, Κατερίνα Αναγνωστοπούλου⁴,
Γιώργος Γεωργουλής⁵, Σοφία Χαβάκη⁶,
Ιωάννης Λουκάς⁷, Αργύριος Ντινόπουλος⁸

1. Παιδονευρολόγος, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, ΠΓΝ Αττικών
2. Νοσηλεύτρια ΠΕ, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, ΠΓΝ Αττικών
3. ΑΥ Παιδονευρολογίας Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, ΠΓΝ Αττικών
4. Μοριακή Γενετίστρια, Neoscreen Εργαστήριο Κλινικής Γενετικής
5. Νευροχειρουργός, ΓΝΑ Γ.Γεννηματάς
6. Επ. Καθηγήτρια Ιστολογίας ΕΚΠΑ
7. Αν. Καθηγητής Φαρμακευτικής ΕΚΠΑ
8. Καθηγητής Παιδονευρολογίας ΕΚΠΑ

*«Rare-ID: Αξιοποίηση των νέων δυνατοτήτων της γενετικής (WGS, NGS) και της μεταβολομικής ανάλυσης για την ανάπτυξη βελτιωμένων υπηρεσιών σε παιδιατρικούς ασθενείς με αυτισμό και σπάνια νευρολογικά νοσήματα και συμπτωματικά/ασυμπτωματικά νεογνά»
Δράση ΕΡΕΥΝΩ - ΔΗΜΙΟΥΡΓΩ - ΚΑΙΝΟΤΟΜΩ:
Εγκεκριμένο Έργο Κ.Ε. 16254 (ΕΣΠΑ)

Εισαγωγή:

Η μέθοδος WGS αφορά τη λεπτομερή ανάλυση των ιντρονικών και εξονικών περιοχών του γονιδιώματος, αυξάνοντας τη διαγνωστική απόδοση και ακρίβεια.

Σκοπός:

Προκαταρκτική ανακοίνωση 2 περιστατικών στο πλαίσιο προγράμματος Rare ID*. Η εφαρμογή WGS σε 2 ασθενείς με αδιάγνωστα νευρολογικά νοσήματα.

Μέθοδος:

Ο 1^{ος} ασθενής γεννήθηκε πρόωρος (32w) με ιστορικό θανάτου διδύμου την 10ηw κύηση. Παρουσίασε βαριά υποτονία με σταδιακή υπερτονία άκρων από τη γέννηση και MRI εγκεφάλου με διάχυτες βλάβες των βασικών γαγγλίων. Παρουσίαζε ιδιομορφίες συμβατές ενδομήτριας υποτονίας (μικρογναθία, θολωτή υπερώα). Σταδιακά προστέθηκαν στον φαινότυπο σοβαρή προμηκική συνδρομή, επιληψία, διαταραχές θερμορρύθμισης και πολύ σοβαρή δυσανεξία στην τροφή, με ανάγκη παρεντερικής σίτισης. Ο νευρομεταβολικός και γενετικός έλεγχος (WES, mtDNA, arrayCGH) ήταν αρνητικός. Η ανάλυση WGS ανέδειξε μια μεταλλαγή στο γονίδιο RALGAP1 άγνωστης κλινικής σημασίας (VUS) και μια ιντρονική μετάλλαξη στο ίδιο γονίδιο. Μεταλλάξεις στο γονίδιο ευθύνονται για τη νόσο Νευροαναπτυξιακή διαταραχή, υποτονία, επιληψία και διαταραχές σίτισης, με AR κληρονομικότητα και φαινότυπο απόλυτα συμβατό με τον ασθενή. Ο έλεγχος στους γονείς επιβεβαίωσε ότι είναι φορείς.



Ο 2^{ος} ασθενής γεννήθηκε τελειόμηνος με ομαλή περιγεννητική περίοδο. Τον 2ο μήνα ζωής μετά από βρογχιολίτιδα παρουσίασε σταδιακή μυϊκή αδυναμία και στοιχεία πολυνευροπάθειας και νευρονοπάθειας (SMA-like).

Στους 9 μήνες ετέθη τραχειοστομία και ρινογαστρικός σωλήνας. Παρουσιάζει σχεδόν πλήρη αδυναμία εκούσιας κίνησης, χωρίς προσβολή των μυών του προσώπου. Επιπλέον, παρουσιάζει επεισόδια δυσαυτονομίας, με ιδρώτες, ταχυκαρδία και αρτηριακή υπέρταση. Ο νευρομεταβολικός και γενετικός έλεγχος (WES, mtDNA, arrayCGH) δεν ήταν ενδεικτικός. Η βιοψία νεύρου ανέδειξε σοβαρή ανεπάρκεια μυελίνης με φυσιολογικούς άξονες. Εστάλη WGS με εστίαση στα γονίδια περιφερικής νευροπάθειας-δυσαυτονομίας (HSAN) και ανευρέθη ιντρονική μετάλλαξη στο γονίδιο SPTLC2, που σχετίζεται με τη κληρονομική αισθητική νευροπάθεια αυτονόμου, τύπου 1C (HSAN1C), AD κληρονομικότητας. Ο έλεγχος λιπιδαιμικού προφίλ ανέδειξε συσσώρευση των τοξικών μεταβολιτών, ολικών 1-δεοξυSA/1-δεοξυSO-κεραμιδίων σε ινοβλάστες ασθενούς, επιβεβαιώνοντας τη διάγνωση.

Συμπέρασμα:

Η εφαρμογή WGS οδήγησε στη διάγνωση ασθενών με αδιάγνωστα νευρολογικά νοσήματα.



ΕΑ15

Ο ΕΤΕΡΟΓΕΝΗΣ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ ΤΗΣ MOG-AD: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΤΡΙΩΝ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ».

Αναστασία Κορώννα¹, Βασιλική Ζιάκα¹,
Ανδρομάχη Σταμάτη², Στέλλα Μούσκου¹,
Γεώργιος Βάρτζελης², Κωνσταντίνος Βούδρης¹

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

Εισαγωγή:

Η νόσος που σχετίζεται με MOG αντισώματα (MOG associated disease, MOGAD) αποτελεί ένα φάσμα διαταραχών που έχει πρόσφατα αναγνωριστεί ως μία διακριτή ανοσολογική οντότητα με ετερογενή φαινότυπο, ο οποίος συνεχώς επεκτείνεται.

Σκοπός:

Παρουσίαση τριών περιστατικών με MOGAD με διαφορετική προβολή και μονοφασική ή υποτροπιάζουσα πορεία.

Μέθοδος:

Το πρώτο περιστατικό αφορά σε κορίτσι 10 ετών με οξεία εμφάνιση εγκεφαλοπάθειας και πυραμδικής συνδρομής κάτω άκρων, με πολλαπλές εστίες σε φαιά και λευκή ουσία υπερ και υποσκληνιδικά, που αντιμετωπίστηκε με IVIG, ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης και πλασμαφαίρεση.

Ο αρχικός έλεγχος ανέδειξε ολιγοκλωνικές ζώνες τύπου 3. Σε υποτροπή ένα μήνα αργότερα με εμφάνιση οπτικής νευρίτιδας, υπό κορτιζόνη, ο επανέλεγχος των MOG αντισωμάτων (με live Cell Based Assay) απέβη θετικός και η ασθενής

αντιμετωπίστηκε με ώσεις κορτιζόνης και κατόπιν θεραπεία συντήρησης με Rituximab (MOG-associated Optic Neuritis, Encephalitis, Myelitis, MONEM).

Η δεύτερη ασθενής είναι κορίτσι 12 ετών με κλινική εικόνα μηνιγγοεγκεφαλίτιδας, σπασμούς, πλειοκύττωση στο ENY και αντίστοιχα απεικονιστικά ευρήματα (πάχυνση-εξοίδηση φλοιού, εστίες σε φαιά και λευκή ουσία), η οποία αντιμετωπίστηκε με IVIG, ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης και πλασμαφαίρεση, και όπου ο ανοσολογικός έλεγχος ανέδειξε θετικά MOG αντισώματα (FLAIR hyperintense cortical lesions in MOG-associated Encephalitis with Seizures, FLAMES).

Το τρίτο περιστατικό αφορά σε νήπιο άρρεν 5 ετών με ADEM και νοσηλεία στη ΜΕΘ, με πλήρη υποχώρηση συμπτωματολογίας και απεικονιστικών ευρημάτων. Δύο χρόνια αργότερα παρουσίασε νέο κλινικο-απεικονιστικό επεισόδιο με υψηλό τίτλο MOG αντισωμάτων, που αντιμετωπίστηκε με ώσεις κορτιζόνης. Ο ασθενής ετέθη σε θεραπεία συντήρησης με Rituximab (MOG-associated multiphasic disseminated encephalomyelitis, MDEM).

Συμπεράσματα:

Τα παραπάνω περιστατικά αναδεικνύουν την ετερογενή κλινική προβολή και πορεία της MOGAD και τη σημασία της αναζήτησης των αντίστοιχων αντισωμάτων με την κατάλληλη εργαστηριακή μέθοδο. Η σωστή διάγνωση και ταξινόμηση των απομυελινωτικών νοσημάτων είναι σημαντική ώστε να αντιμετωπίζονται έγκαιρα και να επιλέγεται η κατάλληλη θεραπεία συντήρησης εφόσον χρειάζεται, με σκοπό τη βελτιστοποίηση της πρόγνωσης και την πρόληψη των υποτροπών.



ΕΑ16

ΣΥΓΓΕΝΗ ΜΥΑΣΘΕΝΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ, ΦΑΙΝΟΤΥΠΙΚΗ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΕΤΕΡΟΓΕΝΕΙΑ, ΣΕΙΡΑ ΑΣΘΕΝΩΝ. ΣΥΜΒΟΛΗ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΝΕΑΣ ΓΕΝΙΑΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗΣ (NGS)

Μελπομένη Γιώργη², Ιωάννης Γωνιωτάκης¹, Άρτεμις Στεφανίδη², , Πελαγία Βοργιά³, Μαρία Σπανού², Ελευθερία Παπαδοπούλου¹, Χριστόφορος Γιατζάκης⁴, Ιωάννης Τσιβερίδης⁵, Κατερίνα Αναγνωστοπούλου⁶, Ιωάννης Λουκάς⁶, Ιωάννης Ζαγανάς⁵, Αργύρης Ντινόπουλος²

1. Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Ηρακλείου Κρήτης
2. Γ' Παιδιατρική Παν/κή Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»
3. Ινστιτούτο Αγροδιατροφής και Επιστήμων Ζωής, Πανεπιστημιακό Ερευνητικό Κέντρο, Ελληνικό Μεσογειακό Πανεπιστήμιο, Ηράκλειο Κρήτης
4. Εργαστήριο DNA BIOLAB
5. Εργαστήριο Νευρολογίας/Νευρογενετικής Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Κρήτης, Ηράκλειο Κρήτης
6. Εργαστήριο Neoscreen

Εισαγωγή:

Τα Συγγενή Μυασθενικά Σύνδρομα (Congenital Myasthenic Syndromes, CMS) οφείλονται σε γενετικά ελλείμματα πρωτεϊνών που συμμετέχουν στη δομή, λειτουργία και επιδιόρθωση της νευρομυϊκής σύναψης. Είναι νοσήματα φαινοτυπικά και γενετικά ετερογενή, με δυνατότητες θεραπείας. Τριάντα συνολικά γονίδια σχετίζονται με τα CMS, ενώ

η εφαρμογή της Νέας Γενιάς Αλληλούχισης (NGS) επιταχύνει την ανακάλυψη νέων γονιδίων. Διακρίνονται στα προσυναπτικά, στα συναπτικά και στα μετασυναπτικά CMS, ενώ πρόσφατα προστέθηκαν και κάποια αταξινόμητα.

Τα συμπτώματα των CMS εκδηλώνονται ήδη από τη νεογνική και την πρώτη βρεφική ηλικία. Η πιο κοινή μορφή είναι η πρωτοπαθής ανεπάρκεια του υποδοχέα της ακετυλοχολίνης, που συχνότερα προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο που κωδικοποιεί την υπομονάδα ε του υποδοχέα (CHRNE) και εκδηλώνεται με προοδευτική εγκατάσταση συμμετρικής βλεφαρόπτωσης, ποικίλου βαθμού οφθαλμοπάρεση και μυϊκή αδυναμία.

Περιγραφή:

Παρουσιάζεται σειρά 7 περιστατικών CMS από την ελληνική επικράτεια με γενετική επιβεβαίωση (NGS).

Συγκεκριμένα, παρουσιάζουμε συνολικά 7 περιστατικά, 4 εκ των οποίων φέρουν παθογόνες μεταλλάξεις στο γονίδιο CHRNE και 3, μεταλλάξεις στο γονίδιο DOK7. Τρία εκ των περιστατικών της πρώτης ομάδας, φέρουν σε ομοζυγωτία την παθογόνο μετάλλαξη c.1219+2T>G στο ιντρόνιο 10 του γονιδίου CHRNE, προκαλώντας μεταλλαγή ματίσματος, η οποία σχετίζεται με πρωτοπαθή ανεπάρκεια του υποδοχέα της ακετυλοχολίνης.

Τα περιστατικά αυτά παρουσιάζουν διαταραχές οφθαλμοκινητικότητας και κεντρομελική μυϊκή αδυναμία και ανταποκρίνονται στην χορήγηση πυριδοσιγμίνης.

Το 4^ο περιστατικό, που φέρει σε σύνθετη ετεροζυγωτία την παθογόνο μετάλλαξη c.1219+2T>G και την παθογόνο μετάλλαξη c1181_1187dup, που σχετίζεται με παρατεταμένο άνοιγμα υποδοχέων ακετυλοχολίνης (slow-channel syndrome), παρουσιάζει διαταραχή οφθαλμοκινητικότητας και ήπια κεντρομελική αδυναμία, με κλινική ανταπόκριση στη χορήγηση σαλβουταμόλης.



Οι 3 ασθενείς με μεταλλάξεις στο γονίδιο DOK7 σε σύνθετη ετεροζυγωτία, παρουσιάζουν ποικίλο κλινικό φαινότυπο, που κυμαίνεται από ήπια μέχρι και βαριά συμπτωματολογία (οφθαλμοπληγία, βλεφαρόπτωση, κεντρομελική αδυναμία, χρόνια αποφρακτική πνευμονοπάθεια, έως και τετραπληγία). Οι ασθενείς αυτοί παρουσίασαν επιδείνωση στη χορήγηση πυριδοστιγμίνης προ μοριακής διάγνωσης, και βελτίωση με τη σαλβουταμόλη.

Συμπέρασμα:

Οι μεταλλάξεις c.1219+2T>G στο ιντρόνιο 10 και c.1327delG στο γονίδιο CHRNE αποτελεί συχνή μετάλλαξη, κυρίως στις νότιες νησιωτικές περιοχές της Ελλάδος και ανταποκρίνεται κλινικά στη χορήγηση πυριδοστιγμίνης.

Η παρουσία μεταλλάξεων που συνδέονται με παρατεταμένο άνοιγμα των υποδοχέων ακετυλοχολίνης, ακόμα και σε ετεροζυγωτία, ανταποκρίνονται στη χορήγηση σαλβουταμόλης.

Ασθενείς με μεταλλάξεις στο γονίδιο DOK7, μπορεί να επιδεινωθούν με τη χορήγηση πυριδοστιγμίνης, η οποία πρέπει να αποφεύγεται, και να προτιμάται η χορήγηση σαλβουταμόλης. Η μοριακή διάγνωση στα CMS είναι απαραίτητη για τη σωστή θεραπευτική προσέγγιση.



ΕΑ17

ΠΡΩΙΜΗ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΟΡΓΑΝΙΚΟΥ ΥΠΟΣΤΡΩΜΑΤΟΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗ ΛΟΓΟΥ ΚΑΙ ΠΡΩΤΟΥ ΕΠΕΙΣΟΔΙΟΥ ΣΠΑΣΜΩΝ (ΠΡΟΣΚΛΗΣΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΣΤΗΝ ΜΕΛΕΤΗ)

Αικατερίνη Σκούφου¹, Μαρία Σπανού²,
Μελπομένη Γιώργη², Μαρία Τσιρούδα³,
Αικατερίνη Αναγνωστοπούλου⁴,
Αργύριος Ντινόπουλος²

1. Ειδικευόμενη Ιατρός Παιδιατρικής,
Γ.Ν. «Αλεξάνδρα», Αθήνα
2. Παιδονευρολόγος, Π.Γ.Ν. «Αττικών», Αθήνα
3. Τεχνικός ΗΕΓ, Π.Γ.Ν. «Αττικών», Αθήνα
4. Μοριακή Γενετίστρια, Εργαστήριο Ιατρικής
Γενετικής «Neoscreen», Αθήνα

Εισαγωγή:

Η καθυστέρηση του λόγου σε παιδιά πρώιμης νηπιακής ηλικίας είναι συχνό εύρημα (10-15%), το οποίο συνήθως δεν αποδίδεται σε κάποιο οργανικό αίτιο και αποκαθίσταται μέχρι την ηλικία των 3 ετών.

Ωστόσο, το ιστορικό καθυστέρησης λόγου σε συνδυασμό με εμφάνιση επιληπτικών σπασμών στην όψιμη νηπιακή ηλικία, μπορεί να κατευθύνει τη διάγνωση σε συγκεκριμένες παθήσεις, των οποίων η κλινική πορεία ξεκινάει με αυτόν τον τρόπο, όπως είναι η νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 2 (CLN2), το ηλεκτρικό status epilepticus στον ύπνο (ESES) και κάποιες διαυλοπάθειες.

Σκοπός:

Σκοπός της έρευνας είναι η πρώιμη ανίχνευση οργανικού υποστρώματος σε νήπια με ιστορικό καθυστέρησης του λόγου και νεοεμφανιζόμενα επεισόδια επιληπτικών σπασμών.

Κλινική σημασία: Σε περίπτωση πρώιμης διάγνωσης συγκεκριμένης νόσου, είναι δυνατή η χορήγηση κατάλληλης θεραπείας νωρίς στην πορεία της. Στη CLN2 η έγχυση cerliponase alfa ενδοκοιλιακά σταθεροποιεί την κλινική κατάσταση του ασθενούς, ενώ στο ESES η φαρμακευτική ή χειρουργική θεραπεία μπορεί να βελτιώσει την πρόγνωση.

Υλικά-Μέθοδος:

Παιδιά 2 έως 4 ετών με ιστορικό πρώιμης καθυστέρησης του λόγου, που παρουσιάζουν νέα επεισόδια απρόκλητων σπασμών, θα υποβάλλονται σε ηλεκτροεγκεφαλογραφική καταγραφή που θα περιλαμβάνει φωτεινά ερεθίσματα χαμηλών συχνοτήτων (1-2Hz).

Σε περίπτωση φωτοπαροξυσμικής αντίδρασης (PPR) στις συχνότητες αυτές, θα ακολουθεί έλεγχος ενεργότητας του ενζύμου TPP1, λόγω υψηλής υποψίας CLN2.

Σε περίπτωση μειωμένης ενεργότητας θα επιβεβαιώνεται γενετικά η βλάβη στο γονίδιο της TPP1. Αν η ενεργότητα είναι φυσιολογική ή δεν ανιχνεύεται PPR εξ αρχής, τότε θα διενεργείται ΗΕΓ ύπνου και γενετικός έλεγχος με panel γονιδίων επιληψίας, με σκοπό την ανίχνευση ESES, διαυλοπαθειών, ή CLN2 χωρίς φωτοευαισθησία.



ΕΑ18

ΤΕΧΝΙΚΗ ΗΛΕΚΤΡΟΕΓΚΕΦΑΛΟΓΡΑΦΙΚΗΣ ΚΑΤΑΓΡΑΦΗΣ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΩΝ ΚΡΙΣΕΩΝ ΕΠΑΓΟΜΕΝΩΝ ΑΠΟ ΘΕΡΜΟ ΛΟΥΤΡΟ ΜΕ ΤΡΟΠΟΠΟΙΗΜΕΝΗ ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗ ΗΛΕΚΤΡΟΔΙΩΝ.

Μαρία Τσιρούδα¹, Μαρία Σπανού²,
Μελπομένη Γιώργη³, Μαρίνα Μαϊκαντή⁴,
Αργύρης Ντινόπουλος⁵

1. Νοσηλεύτρια ΠΕ-Τεχνικός ΗΕΓ & Ύπνου, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, ΠΓΝΑ «Αττικόν»
2. Παιδίατρος-Παιδονευρολόγος, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, ΠΓΝΑ «Αττικόν»
3. Παιδίατρος-Παιδονευρολόγος, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, ΠΓΝΑ «Αττικόν»
4. Νοσηλεύτρια, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, ΠΓΝΑ «Αττικόν»
5. Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, ΠΓΝΑ «Αττικόν»

Εισαγωγή:

Η επαγόμενη από θερμό λουτρό επιληψία αποτελεί σπάνιο τύπο αντανάκλαστικής επιληψίας και είναι περισσότερο συχνή στα αγόρια (3:1). Προκαλείται από τη ροή του θερμού νερού, κυρίως στο τριχωτό της κεφαλής. Η ΗΕΓ-καταγραφή των επεισοδίων είναι τεχνικά αδύνατη λόγω παρασίτων που δημιουργούνται από τη γεφύρωση των ηλεκτροδίων με το νερό.

Σκοπός:

Στην παρούσα μελέτη προτείνουμε η καταγραφή να πραγματοποιείται με τροποποιημένη τοποθέτηση των ηλεκτροδίων. Αναφέρονται 4 περιπτώσεις νεαρών αγοριών (14 μηνών-8 ετών) που παρουσίασαν άτυπα, μη σπασμωδικά

επεισόδια κατά το λουτρό με ζεστό νερό. Όλα τα παιδιά είχαν φυσιολογική νευροανάπτυξη και ελεύθερο ατομικό αναμνηστικό, ενώ ένα είχε ιστορικό επιπλεγμένων πυρετικών σπασμών. Όλα παρουσίασαν επεισόδια αλλαγής συμπεριφοράς κατά τη ροή θερμού νερού με πίεση, κυρίως στο κεφάλι.

Τρία παιδιά παρουσίασαν πιο σοβαρή διαταραχή με μειωμένη απαντητικότητα, ληθαργικότητα, αυτοματικές κινήσεις και μετακριτική νωθρότητα.

Μέθοδος:

Η διερεύνηση των επεισοδίων πραγματοποιήθηκε με βιντεο-ΗΕΓ-καταγραφή κατά το θερμό λουτρό (θ=32-34°C).

Η τοποθέτηση των ηλεκτροδίων έγινε σύμφωνα με το διεθνές σύστημα 10-20, τροποποιημένο σε απόσταση από το όγκωμα (ινιακά ηλεκτρόδια), ώστε να είναι δυνατή η ροή του νερού με πίεση στη συγκεκριμένη περιοχή χωρίς επαφή με τα ηλεκτρόδια.

Το κεφάλι καλύφθηκε με μεμβράνη μη διαπερατή στο νερό. Το ΗΕΓ σε ποσοστό 75% ανέδειξε σαφή κρίσική δραστηριότητα από ημιρυθμικά βραδέα κύματα με ανεμειγμένες αιχμές, ορμώμενη από τις ινιακές-κροταφικές περιοχές και επακόλουθη γενίκευση. Μετακρισικά καταγράφηκε γενικευμένη βραδύτητα ρυθμού.

Συμπεράσματα:

Η θεραπεία που συστήθηκε περιλάμβανε λουτρό σε θερμοκρασία νερού <25°C, με χρήση σπόγγου, ώστε να αποφευχθεί η πιεστική ροή στο κεφάλι και ήταν αποτελεσματική για όλα. Η επαγόμενη από θερμό λουτρό επιληψία χαρακτηρίζεται από επιληπτικές κρίσεις που μιμούνται υπνηλίας και ληθαργικότητας, χωρίς να περιλαμβάνουν σαφή κινητικά φαινόμενα. Η σχολαστική και προσαρμοσμένη βιντεο-ΗΕΓ-καταγραφή του κλινικού επεισοδίου που προτείνεται διευκολύνει σημαντικά τη διάγνωση.



ΟΝΟΜΑ	ΣΕΛ	ΟΝΟΜΑ	ΣΕΛ
BURKI S	4	ΚΑΟΥΡΑ Α	3
MENETREY A	4	ΚΑΦΤΕΡΑΝΗ Μ-Σ	15
RAMANTANI G	4	ΚΟΛΑΝΗΣ Σ	11
RUEGGER A	4	ΚΟΛΛΙΑ Μ	12
TSEKOURA	4	ΚΟΝΤΟΣ Χ	5
ΑΝΑΓΝΩΣΤΟΠΟΥΛΟΥ Α	12, 21	ΚΟΡΩΝΑ Α	12, 18
ΑΝΑΓΝΩΣΤΟΠΟΥΛΟΥ Κ	5, 16, 19	ΚΟΣΣΥΒΑ Λ	12
ΒΑΡΓΙΑΜΗ Ε	14, 15	ΚΟΤΣΑΛΗΣ Χ	3, 7, 8
ΒΑΡΤΖΕΛΗΣ Γ	12, 18	ΚΟΥΚΟΥΤΣΙΔΗ Π	6
ΒΟΡΓΙΑ Π	19	ΚΥΡΙΑΖΗ Μ	14, 15
ΒΟΥΔΡΗΣ Κ	12, 18	ΚΥΡΙΑΚΑΚΗ Γ	7
ΒΟΥΣΒΟΥΚΗ Μ	14, 15	ΛΑΒΑΣΙΔΟΥ Κ	11
ΓΑΛΛΗ-ΤΣΙΝΟΠΟΥΛΟΥ Α	11	ΛΙΤΗΤΑΡΗΣ Α	3
ΓΕΩΡΓΟΥΛΗΣ Γ	16	ΛΟΥΚΑΣ Ι	16, 19
ΓΙΑΤΖΑΚΗΣ Χ	19	ΜΑΙΚΑΝΤΗ Μ	22
ΓΙΩΡΓΗ Μ	5, 16, 19, 21, 22	ΜΑΡΙΤΣΗ Δ	12
ΓΚΟΥΓΚΑ Δ	3, 7, 8	ΜΕΣΗΜΒΡΙΝΟΣ Σ	7, 8
ΓΩΝΙΩΤΑΚΗΣ Ι	19	ΜΗΛΙΟΥΔΗ Μ	14, 15
ΔΑΜΙΑΝΑΚΗ Α	12	ΜΙΧΑΗΛΙΔΟΥ Ε	15
ΔΡΑΓΟΥΜΗ Π	14, 15	ΜΟΥΣΚΟΥ Σ	12, 18
ΕΥΑΓΓΕΛΙΟΥ Α	9, 10	ΜΠΑΛΛΑ Μ	16
ΖΑΓΑΝΑΣ Ι	19	ΜΠΕΧΛΙΒΑΝΗ Ε	9, 10
ΖΑΚΟΠΟΥΛΟΥ Β	13	ΝΕΡΑΝΤΖΙΝΗ Μ	13
ΖΑΦΕΙΡΙΟΥ Δ	14, 15	ΝΙΩΤΑΚΗΣ Γ	12
ΖΙΑΒΡΑ Ν	6	ΝΤΙΝΟΠΟΥΛΟΣ Α	5, 16, 19, 21, 22
ΖΙΑΚΑ Β	12, 18	ΝΤΟΥΜΑ Σ	11
ΘΩΔΗ Γ	16	ΠΑΝΟΣ Α	12



ΟΝΟΜΑ	ΣΕΛ
ΠΑΠΑΔΗΜΗΤΡΙΟΥ Ε	14, 15
ΠΑΠΑΔΟΠΟΥΛΟΥ Ε	19
ΠΑΠΑΔΟΠΟΥΛΟΥ Σ	6
ΠΑΠΟΥΛΙΔΗΣ Ι	11
ΠΑΥΛΙΔΟΥ Ε	6, 11, 13
ΠΛΑΧΟΥΡΑΣ Κ	13
ΡΑΠΤΗ Σ-Μ	5
ΡΟΗΛΙΔΗΣ Ε	15
ΣΑΡΑΝΤΗ Α	14
ΣΚΟΥΦΟΥ Α	21
ΣΟΛΔΑΤΟΥ Α	12
ΣΠΑΝΟΥ Μ	5, 16, 19, 21, 22
ΣΤΑΜΑΤΗ Α	12, 18
ΣΤΕΦΑΝΙΔΗ Α	19
ΤΟΚΗ Ε	13
ΤΣΙΑΤΣΙΟΥ Ο	15
ΤΣΙΒΕΡΙΔΗΣ Ι	19
ΤΣΙΜΑΚΙΔΗ Χ	3, 7, 8
ΤΣΙΡΟΥΔΑ Μ	16, 21, 22
ΤΣΙΤΣΟΠΟΥΛΟΣ Ε	5
ΤΥΡΟΒΟΛΑΣ Ι	8
ΦΑΡΜΑΚΗ Ε	15
ΦΛΟΥΔΑ Θ	6
ΧΑΒΑΚΗ Σ	16
ΧΑΙΤΑΣ Ν	13