



Οργάνωση:  
Ελληνική Παιδονευρολογική Εταιρεία

7-8 Μαρτίου  
2020

# Παιδονευρολογικά Συνέδρια

Ξενοδοχείο  
**Kazarma**

Καλύβια Φυλακτής  
Λίμνη Πλάστρα

© 2020 E.T.S. EVENTS & TRAVEL SOLUTIONS



Βιβλίο Περιλήψεων

## **ΕΑ01: ΝΗΠΙΟ ΜΕ ΥΠΟΤΡΟΠΙΑΖΟΝΤΑ ΙΣΧΑΙΜΙΚΑ ΑΓΓΕΙΑΚΑ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΑ ΕΠΕΙΣΟΔΙΑ (CAPSULAR WARNING SYNDROME)**

**Μ. Μπαλλά**<sup>1</sup>, Α. Κορώνα<sup>2</sup>, Γ. Βάρτζελη<sup>3</sup>, Σ. Μούσκου<sup>4</sup>, Σ. Μαστρογιάννη<sup>5</sup>, Σ. Βασιλοπούλου<sup>6</sup>, Κ. Βούδρης<sup>7</sup>

<sup>1</sup>Παιδίατρος, Εξωτερικός Συνεργάτης Παιδονευρολογικού Ιατρείου, Β' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>2</sup>Παιδίατρος, Επικουρική Ιατρός, Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>3</sup>Επίκουρος Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας Ε.Κ.Π.Α., Β' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>4</sup>Παιδίατρος – Παιδονευρολόγος, Επιμελήτρια Α', Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>5</sup>Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Διευθύντρια, Νευρολογικό Τμήμα, Γενικό Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>6</sup>Επίκουρη Καθηγήτρια Νευρολογίας Ε.Κ.Π.Α., Α' Πανεπιστημιακή Νευρολογική Κλινική, Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Αθήνα

<sup>7</sup>Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Διευθυντής Νευρολογικού Τμήματος, Γενικό Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

**Εισαγωγή:** Το Capsular Warning Syndrome (CWS) είναι ένα σπάνιο διακριτό σύνδρομο που ορίζεται ως  $\geq 3$  υποτροπιάζοντα παροδικά ισχαιμικά αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια (TIAs), που επισυμβαίνουν εντός 24-72 ωρών. Έχουν στερεότυπη σημειολογία (κινητική ή/και αισθητική, αταξία, με ή χωρίς δυσαρθρία) χωρίς συμπτωματολογία από το φλοιό. Αφορά σε ισχαιμικές βλάβες στα βασικά γάγγλια, και πιθανολογείται ότι οφείλεται σε αγγειοπάθεια μικρών αγγείων (φακοραβδωτές αρτηρίες), αν και ο ακριβής παθοφυσιολογικός μηχανισμός είναι αδιευκρίνιστος. Ενδεδειγμένη θεραπεία δεν υπάρχει. Έχουν χρησιμοποιηθεί μεμονωμένα ή σε συνδυασμό η θρομβόλυση, η αγγειοπλαστική, ανταιμοπεταλιακά ή/και αντιπηκτικά φάρμακα, αλλά παρά την όποια θεραπευτική παρέμβαση ο κίνδυνος εγκατάστασης του ΑΕΕ είναι υψηλός.

**Περιγραφή περίπτωσης:** Νήπιο άρρεν 3 ετών, προηγουμένως υγιές, εμφάνισε αιφνίδια ημιπάρεση αριστερά, πτώση γωνίας στόματος σύστοιχα και δυσαρθρία, μικρής διάρκειας. Η νευρολογική εξέταση του παιδιού ήταν φυσιολογική στην εισαγωγή. Διενεργήθηκε επείγουσα CT εγκεφάλου που ήταν φυσιολογική, ενώ η MRI ανέδειξε οξείες, ισχαιμικού τύπου, βλάβες στον δεξιό φακοειδή πυρήνα και στην κεφαλή του κερκοφόρου πυρήνα. Η μαγνητική αγγειογραφία εγκεφάλου και τραχήλου ήταν φυσιολογική. Ο εκτενής έλεγχος (ιολογικός, μεταβολικός, ανοσολογικός, καρδιολογικός, οφθαλμολογικός, θρομβοφιλίας και για παρανεοπλασματικά σύνδρομα) δεν ανέδειξε υποκείμενη παθολογία. Επανάλαβε τρία παρόμοια TIAs, διάρκειας 7-90min στις πρώτες 48 ώρες, ενώ στις 72 ώρες παρουσίασε πέμπτο επεισόδιο, με εγκατάσταση νευρολογικής συμπτωματολογίας. Η δεύτερη MRI ανέδειξε επέκταση των βλαβών στα βασικά γάγγλια δεξιά, ενώ η αγγειογραφία παρέμεινε φυσιολογική. Το παιδί ετέθη σε αγωγή με ηπαρίνη χαμηλού μοριακού βάρους, και με την εγκατάσταση του ισχαιμικού ΑΕΕ προστέθηκε σαλικυλικό οξύ. Στους 10 μήνες, η κινητικότητά του είναι φυσιολογική, χωρίς νέο επεισόδιο και συνεχίζει την αγωγή με σαλικυλικό οξύ.

**Συμπεράσματα:** Το CWS είναι σπάνιο στους ενήλικες, ενώ δεν έχει περιγραφεί έως τώρα στα παιδιά. Εντούτοις, θα πρέπει να περιλαμβάνεται στη διαφορική διάγνωση επαναλαμβανόμενων στερεότυπων παροδικών αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων, καθώς απαιτείται άμεση διάγνωση και θεραπευτική αντιμετώπιση.

## **ΕΑ02: ΜΗ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΑ ΦΑΙΝΟΜΕΝΑ ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΤΟΥ ΥΠΝΟΥ**

**Ι. Κουρή<sup>1</sup>**, Α. Ντινόπουλος<sup>2</sup>

<sup>1</sup>MD, Παιδίατρος, Παιδονευρολόγος, Ειδική Ιατρός Ύπνου, Νοσοκομείο «Metropolitan», Αθήνα

<sup>2</sup>Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας ΕΚΠΑ, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «ΑΤΤΙΚΟΝ»

**Εισαγωγή:** Οι παραϋπνίες είναι μη επιθυμητά κινητικά ή λεκτικά επεισοδικά φαινόμενα που παρατηρούνται κατά την διάρκεια του ύπνου ή κατά την μετάβαση από την φάση του ύπνου στην φάση της εγρήγορσης και αντίστροφα. Στα παιδιά οι παραϋπνίες αναδύονται συνήθως από την φάση NREM.

**Σκοπός:** Περιγραφή κλινικού περιστατικού παιδιού ηλικίας 7 ετών με παράξενες κινήσεις κατά την διάρκεια του ύπνου.

**Μέθοδοι:** Παρουσίαση βίντεο και σχολιασμός αποσπάσματος πολυϋπνογραφήματος. Το περιστατικό αντλήθηκε από την βιβλιογραφία.

**Συμπεράσματα:** Η κλινική περίπτωση αντιστοιχεί σε διαταραχή συμπεριφοράς κατά την φάση REM (REM Behavior disorder). Η διαταραχή έχει περιγραφεί εκτενώς σε ενήλικες. Στην πρόσφατη βιβλιογραφία αναφέρονται περιπτώσεις σε παιδιά. Είναι δύσκολο να καθοριστεί ο ακριβής επιπολασμός της νόσου στα παιδιά. Τα συμπτώματα σχετίζονται με την διαταραχή φάσης REM ή με υποκείμενη νόσο. Θα συζητηθούν τα διαγνωστικά κριτήρια της νόσου. Η διαφορική διάγνωση γίνεται κυρίως από παραϋπνίες NREM και επιληψία. Η αντιμετώπιση συνίσταται σε μέτρα ασφάλειας, μελατονίνη ή κλοναζεπάμη. Σε αντίθεση με την ιδιοπαθή διαταραχή συμπεριφοράς κατά την φάση REM στους ενήλικες, η προγνωστική σημασία της νόσου στα παιδιά δεν είναι ακόμα γνωστή.

## **ΕΑ03: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ SNYDER-ROBINSON**

**Α. Κατερέλος<sup>2</sup>**, Σ. Μούσκου<sup>1</sup>, Α. Κορώνια<sup>1</sup>, Σ. Μαστρογιάννη<sup>1</sup>, Γ. Βάρτζελης<sup>1</sup>, Μ. Μπαλλά<sup>1</sup>, Κ. Βούδρης<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών, «Γ. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>2</sup>Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών, «Καραμανδάνειο», Πάτρα

**Εισαγωγή:** Το σύνδρομο Snyder-Robinson (SRS), επίσης γνωστό ως ανεπάρκεια της συνθετάσης της σπερμίνης, είναι ένα σπάνιο σύνδρομο νοητικής υστέρησης που συνδέεται με το χρωμόσωμα Χ. Σήμερα τα κλινικά χαρακτηριστικά του SRS βασίζονται σε μελέτη είκοσι ασθενών και περιλαμβάνουν ψυχοκινητική καθυστέρηση, υποτονία, μειωμένη μυϊκή μάζα με ασθενικού τύπου σωματότυπο και οστικές ανωμαλίες (οστεοπόρωση, κατάγματα, κυφοσκολίωση). Άλλα χαρακτηριστικά του SRS είναι οι διαταραχές κινητικότητας, δυσμορφικά χαρακτηριστικά προσώπου, ήπιο κοντό ανάστημα, επιληπτικές κρίσεις, ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων και νεφρικές επιπλοκές.

**Περιγραφή Περιστατικού:** Άρρεν, 11 μηνών, παραπέμπεται για νευρολογική εκτίμηση λόγω υποτονίας και καθυστέρησης κινητικών δεξιοτήτων. Από τη νευρολογική εξέταση διαπιστώνεται ότι κάθεται στιγμιαία χωρίς υποστήριξη, μετακινείται έρποντας ενώ παρουσιάζει κεντρικού τύπου υποτονία και σιτιστικά προβλήματα. Από το γενόμενο παρακλινικό έλεγχο (ΗΕΓ, MRI Εγκεφάλου, πλήρης μεταβολικός έλεγχος, καρυότυπος, έλεγχος για σ. Angelman) δεν προέκυψαν σαφή παθολογικά ευρήματα και τέθηκε σε παρέμβαση. Σε ηλικία 2 ετών παρουσιάζει επεισόδιο απώλειας συνείδησης, με προσήλωση βλέμματος και χαλαρότητα κορμού. Το ΗΕΓ που διενεργήθηκε ήταν παθολογικό (παροξυντική δραστηριότητα) και τέθηκε σε αγωγή με βαλπροϊκό οξύ. Μετά από οκτώ μήνες αρχίζει να παρουσιάζει παρόμοια επεισόδια με συνοδό κορμική αστάθεια, κολλώδη ομιλία και πτώση κεφαλής και γίνεται αναπροσαρμογή της δοσολογίας του βαλπροϊκού οξέος. Σε ηλικία 2,5 ετών παρουσιάζει σημαντική καθυστέρηση στο λόγο, αστάθεια στη βάδιση και συχνές πτώσεις. Ο έλεγχος για Niemann-Pick και ο μοριακός καρυότυπος είναι χωρίς ευρήματα ενώ στην αναπτυξιολογική εκτίμηση διαπιστώνεται σφαιρική αναπτυξιακή διαταραχή. Η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου παραμένει χωρίς ιδιαίτερα ευρήματα. Σε ηλικία 4 ετών, λόγω επιμονής των επεισοδίων σπασμών προστίθεται στην αγωγή λεβετιρασετάμη και κλοβαζάμη με μερικό έλεγχο των κρίσεων. Λόγω της ψυχοκινητικής καθυστέρησης, της σημαντικής καθυστέρησης στο λόγο και της επιληψίας έγινε μοριακός έλεγχος με NGS για παιδική επιληψία και ανιχνεύθηκε η νουκλεοτιδική αλλαγή c.334>G, p.(Pro112Ala) στο γονίδιο SMS σε ημιζυγωτική κατάσταση που συσχετίζεται με το σύνδρομο Snyder-Robinson. Στο πλαίσιο του συνδρόμου περιγράφεται κυφοσκολίωση και οστεοπενία. Πραγματοποιήθηκε ακτινογραφία άκρας χειρός που ανέδειξε αραιώση της οστικής πυκνότητας και παραπέμφθηκε για ενδοκρινολογικό έλεγχο και έλεγχο οστικής πυκνότητας.

**Συμπέρασμα:** Ο μοριακός έλεγχος με τη τεχνολογία αλληλούχισης επόμενης γενιάς (Next Generation Sequencing-NGS) συμβάλλει σημαντικά στη γρήγορη και σωστή διάγνωση δύσκολων περιστατικών αλλά κυρίως βοηθά στην ορθή και μεθοδική παρακολούθηση και αντιμετώπιση των περιστατικών.

**Βιβλιογραφία:** Starks R, Kirby P, Ciliberto M, Hefti M. Snyder-Robinson syndrome. Autops Case Report [Internet]. 2018;8(3):e2018031. <http://dx.doi.org/10.4322/acr.2018.031>

## **ΕΑ04: ΣΚΟΛΙΩΣΗ, ΑΚΑΜΨΙΑ ΣΠΟΝΔΥΛΙΚΗΣ ΣΤΗΛΗΣ ΚΑΙ ΠΡΟΟΔΕΥΤΙΚΗ ΕΠΙΔΕΙΝΩΣΗ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑΣ: ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΓΙΑ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ SEPΝ1**

**Μ. Κυριαζή<sup>1</sup>**, Π. Δραγούμη<sup>2</sup>, Ε. Βαργιάμη<sup>3</sup>, Μ. Μηλιούδη<sup>4</sup>, Δ. Γίδαρης<sup>5</sup>, Φ. Κυρβασίλης<sup>6</sup>, Δ. Ζαφειρίου<sup>7</sup>

<sup>1</sup>Παιδίατρος-Παιδονευρολόγος, Επιμελήτρια Α' Ε.Σ.Υ., Α'Π/Δ Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>2</sup>Παιδίατρος-Παιδονευρολόγος, Επιστημονική Συνεργάτης, Α'Π/Δ Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>3</sup>Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Νευρολογίας, Α'Π/Δ Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>4</sup>Παιδίατρος Πανεπιστημιακή Υπότροφος, Α'Π/Δ Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>5</sup>Παιδίατρος Παιδοπνευμονολόγος, Επιστημονικός Συνεργάτης, Α'Π/Δ Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>6</sup>Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδιατρικής-Πνευμονολογίας, Γ'Π/Δ Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>7</sup>Καθηγητής Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Νευρολογίας, Αναπτυξιολογίας, Α'Π/Δ Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

**Εισαγωγή:** Μεταλλάξεις στο γονίδιο SEPΝ1 που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη selenoprotein N1 οδηγούν σε ένα φάσμα νευρομυϊκών διαταραχών με διακριτά ιστοπαθολογικά χαρακτηριστικά, που ονομάζονται μυοπάθειες SEPΝ1. Ο κλινικός τους φαινότυπος χαρακτηρίζεται από πρώιμης έναρξης μυϊκή αδυναμία κορμού και αυχένα, προοδευτική σκολίωση, ακαμψία σπονδυλικής στήλης και προοδευτική αναπνευστική ανεπάρκεια.

**Μέθοδος:** Περιγράφουμε 2 ασθενείς με SEPΝ1 μυοπάθεια με σκοπό να δοθεί έμφαση στα διαγνωστικά χαρακτηριστικά και στην κλινική πορεία της νόσου. Η πρώτη ασθενής κατά την παραπομπή ήταν 2 χρ. κορίτσι, από την κλινική εξέταση υπήρχε σημαντική μυϊκή αδυναμία των εκτεινόντων μυών του αυχένα, ήπια μυϊκή αδυναμία της πνευλικής ζώνης και του κορμού, απουσία τενοντίων αντανακλαστικών, θετικό σημείο Gower's και ήπια σκολίωση. Η CK ορού ήταν φυσιολογική ενώ η βιοψία μύος ανέδειξε ήπιες μυοπαθητικές αλλαγές, διήθηση από λιπώδη ιστό, χωρίς ένδειξη minicores. Η DNA ανάλυση του γονιδίου SEPΝ1 ανέδειξε ομόζυγη παθολογόνο μετάλλαξη c.713dupAp (Asn238Lysfs\*63). Σήμερα η πρώτη ασθενής είναι 6 χρ. περιπατητική, ενώ από το ιστορικό της αναφέρονται 2 επεισόδια οξείας αναπνευστικής ανεπάρκειας με νοσηλεία σε ΜΕΘ. Ο δεύτερος ασθενής κατά την παραπομπή ήταν 5 χρ. αγόρι με ατομικό αναμνηστικό υποτονίας, προοδευτικής κεντρομελικής μυϊκής αδυναμίας και δυσκολιών κατάποσης από τον 1 χρόνο της ζωής. Από την κλινική εξέταση είχε σημαντική ακαμψία σπονδυλικής στήλης, μυϊκή αδυναμία κορμού και πνευλικής ζώνης, σοβαρή κυφοσκολίωση και θετικό σημείο Gower's. Η CK ορού ήταν ήπια αυξημένη, ενώ η DNA ανάλυση του γονιδίου SEPΝ1 ανέδειξε σύνθετη ετερόζυγη μετάλλαξη c.872G>A/c.1397G>A. Σήμερα ο δεύτερος ασθενής είναι 9,5 χρ. περιπατητικός, έχει υποβληθεί σε Νευροχειρουργική επέμβαση λόγω κυφοσκολίωσης 4 μήνες πριν και βρίσκεται σε μηχανικό αερισμό διαλείπουσας θετικής πίεσης λόγω νυκτερινής υποξυγοναιμίας.

**Συμπεράσματα:** Οι SEPΝ1 μυοπάθειες μπορεί να παραμείνουν αδιάγνωστες εξαιτίας της σχετικά καλοήθους μυοπαθητικής πορείας. Η πρώιμη διάγνωση θα βοηθήσει στην έγκαιρη ανίχνευση για μηχανική υποστήριξη και θα βελτιώσει σημαντικά την ποιότητα ζωής και την τελική πρόγνωση των ασθενών.

## **ΕΑ05: ΑΝΑΔΡΟΜΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΤΩΝ ΑΓΓΕΙΑΚΩΝ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΝΕΥΡΟΪΝΩΜΑΤΩΣΗ ΤΥΠΟΥ 1**

**Μ. Μηλιούδη<sup>1</sup>**, Ε. Βαργιάμη<sup>2</sup>, Μ. Κυριαζή<sup>3</sup>, Π. Δραγούμη<sup>4</sup>, Α. Αναστασίου<sup>5</sup>, Κ. Παπάζογλου<sup>6</sup>, Δ. Ζαφειρίου<sup>7</sup>

<sup>1</sup>Παιδίατρος, Ακαδημαϊκή Υπότροφος Παιδιατρικής, Α΄ Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>2</sup>Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδιατρικής Νευρολογίας, Α΄ Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>3</sup>Παιδίατρος - Αναπτυξιολόγος, Επιμελήτρια Α΄, Α΄ Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>4</sup>Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Επιστημονική Συνεργάτης, Α΄ Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>5</sup>Ακτινολόγος, Διευθύντρια, Ακτινολογικό Τμήμα, Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>6</sup>Καθηγητής Αγγειοχειρουργικής, Ε΄ Χειρουργική Κλινική ΑΠΘ, Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>7</sup>Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας Αναπτυξιολογίας, Α΄ Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

**Εισαγωγή:** Η νευροϊνωμάτωση τύπου I (NF1) σχετίζεται με ποικίλες αγγειοπάθειες, κυρίως εγκεφαλικές και νεφρικές. Εφόσον η νευροϊνωματινή εκφράζεται στο λείο μυικό τοίχωμα της αορτής, έχει υποτεθεί ότι η έλλειψη της έκφρασης της νευροϊνωματινής στα ενδοθηλιακά κύτταρα μπορεί με κάποιο τρόπο να προκαλέσει πολλαπλασιασμό των αγγειακών λείων μυικών κυττάρων.

**Σκοπός:** Αναδρομική μελέτη της συχνότητας και των μακροπρόθεσμων συνεπειών των εγκεφαλικών και νεφρικών ανωμαλιών σε κοόρτη παιδιατρικών ασθενών με NF1 στη Βόρεια Ελλάδα.

**Μέθοδος:** Δεδομένα συλλέχτηκαν από ιατρικούς φακέλους 110 παιδιών με NF1 (ηλικίας 0-18 ετών) με τακτική παρακολούθηση σε τεταρτοβάθμιο νοσοκομείο από το 2006. Καταγράφηκαν τα κλινικά και νευροαπεικονιστικά ευρήματα, καθώς και η εξατομικευμένη θεραπεία κατά περίπτωση.

**Συμπεράσματα:** 7 ασθενείς (N=7/110, 6,3%) παρουσίασαν αρτηριακές διαταραχές:

1) πρωτοεμφανιζόμενος τριχασμός της πρόσθιας εγκεφαλικής αρτηρίας σε 9χρονη ασθενή, 2) χειρουργηθέν Midaortic syndrome σε 4χρονη ασθενή με στενωτική διπλή δεξιά νεφρική αρτηρία και δευτεροπαθή υπέρταση υπό τριπλή αντιυπερτασική αγωγή, 3) οξείας έναρξης ημιπληγία ως αρχικό σύμπτωμα ετερόπλευρου συνδρόμου Moya-moya σε πρωτοδιαγνωσθείσα με NF1 5χρονη ασθενή, με χειρουργική επέμβαση επαναγγείωσης, 4) λεπτοφυής δεξιά οπίσθια αναστομωτική αρτηρία και διπλή δεξιά νεφρική αρτηρία με εκλεπτυσμένο περιφερικό τμήμα σε 6χρονο υπό ήπια αντιυπερτασικά, 5) σημαντικού βαθμού στένωση στην έκφυση της δεξιάς νεφρικής αρτηρίας με συνυπάρχουσα μέτρια στένωση της άνω μεσεντερίου αρτηρίας με αποτέλεσμα πλημμελώς ελεγχόμενη υπέρταση σε 5χρονη ασθενή, παρά την αγγειοπλαστική και την τετραπλή αντιυπερτασική αγωγή, 6) εξαιρετική στένωση της αριστερής έσω καρωτίδας και της μέσης εγκεφαλικής σε 6χρονο και 7) εκλεπτυσμένη οπίσθια εγκεφαλική αρτηρία σε 5χρονο ασθενή. Συνεπώς, αυξημένη κλινική επαγρύπνηση απαιτείται για συνυπάρχουσες αγγειοπάθειες στους παιδιατρικούς ασθενείς με NF1, ώστε να επιτευχθούν πρώιμες διαγνώσεις και παρεμβάσεις με συνολική βελτίωση της ποιότητας ζωής και λιγότερες συννοσηρότητες και υπολειπόμενες αναπηρίες.

## **ΕΑ06: ΜΗ ΚΕΤΩΤΙΚΗ ΥΠΕΡΓΛΥΚΙΝΑΙΜΙΑ: ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗ**

**Β. Παπαδοπούλου<sup>1</sup>**, Ε. Παυλίδου<sup>1</sup>, Ε. Παύλου<sup>1</sup>, Β. Δουλιόγλου<sup>1</sup>, Μ. Σειρανίδου<sup>2</sup>, Ε. Αναστασιάδου<sup>2</sup>, Ε. Παπακωνσταντίνου<sup>3</sup>, Ε. Παραμέρα<sup>3</sup>, Α. Γαλλή-Τσινοπούλου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Β' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Γ.Ν.Θ. ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη

<sup>2</sup>ΜΕΝΝ, ΕΣΥ, Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

<sup>3</sup>Neolab, Διαγνωστικό Κέντρο Μεταβολικών Νοσημάτων

**Εισαγωγή:** Η μη κετωτική υπεργλυκιναιμία είναι ένα σπάνιο μεταβολικό νόσημα, που έχει ως αποτέλεσμα την συσσώρευση γλυκίνης σε όλους τους ιστούς και κυρίως στο κεντρικό νευρικό σύστημα. Κληρονομείται με τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα. περιγράφονται η κλασική και η άτυπη μορφή, η οποία διακρίνεται στη νεογνική, στη βρεφική και στην όψιμη μορφή. Συχνότερη είναι η νεογνική με εκδήλωση των συμπτωμάτων τις πρώτες μέρες ζωής με δυσμενή πρόγνωση.

**Περιγραφή Περιστατικού:** Τελειόμηνο νεογνό με φυσιολογικό περιγεννητικό ιστορικό εμφάνισε το πρώτο 12ωρο ζωής σταδιακά επιδεινούμενη νωθρότητα και δυσκολία στη σίτιση, οπότε διεκομίσθη σε τριτοβάθμιο Νοσοκομείο. Το νεογνό είχε αυξημένα τενόντια και παθολογικά αρχέγονα αντανάκλαστικά καθώς και γενικευμένη υποτονία κεντρικού τύπου, χωρίς δύσμορφα χαρακτηριστικά. Από τον εργαστηριακό έλεγχο αποκλείστηκαν συγγενείς και περιγεννητικές λοιμώξεις, ενώ από τον νευροαπεικονιστικό έλεγχο (υπέρηχος και αξονική τομογραφία εγκεφάλου) απομακρύνθηκε η διάγνωση της υποξικής ισχαιμικής εγκεφαλοπάθειας. Στα πλαίσια της διερεύνησης στάλθηκε μεταβολικός έλεγχος ο οποίος ανέδειξε υψηλά επίπεδα γλυκίνης στα ούρα και στον ορό θέτοντας την υποψία για μη κετωτική υπεργλυκιναιμία. Την 4<sup>η</sup> ημέρα ζωής επιδεινώθηκε η νευρολογική εικόνα και μεταφέρθηκε στην μονάδα εντατικής νοσηλείας νεογνών όπου τέθηκε σε μηχανικό αερισμό. Η διάγνωση της ΜΚΥ επιβεβαιώθηκε με δείγμα ΕΝΥ στο οποίο βρέθηκαν αυξημένα επίπεδα γλυκίνης. Την 14<sup>η</sup> ημέρα ζωής αποσωληνώθηκε και παρουσίασε σπασμούς, οι οποίοι ελέγχθηκαν τελικώς με τριπλή αντιεπιληπτική αγωγή. Διενεργήθηκε ΗΕΓ με παθολογικά ευρήματα και μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου που ανέδειξε λεπτοφυή απεικόνιση μεσολοβίου. Η νόσος επιβεβαιώθηκε με γονοδιακό έλεγχο.

**Συμπεράσματα:** Στην διαγνωστική προσέγγιση νεογνού με βαριά εγκεφαλοπάθεια και υποτονία ανήκουν και τα μεταβολικά νοσήματα. Η μη κετωτική υπεργλυκιναιμία αποτελεί ένα σπάνιο μεταβολικό νόσημα που εκδηλώνεται με υποτονία, εγκεφαλοπάθεια και σπασμούς τις πρώτες μέρες ζωής. Για την έγκαιρη διάγνωση είναι απαραίτητη η κλινική επαγρύπνηση και να τεθεί από τον κλινικό γιατρό η υπόνοια του συγκεκριμένου νοσήματος.

## **ΕΑ07: ΘΡΟΜΒΩΣΗ ΦΛΕΒΩΔΟΥΣ ΚΟΛΠΟΥ ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ: Η ΚΟΡΥΦΗ ΤΟΥ ΠΑΓΟΒΟΥΝΟΥ**

**Γ.Μ. Καραμέτου<sup>1</sup>**, Ε. Παυλίδου<sup>1</sup>, Ε. Παύλου<sup>1</sup>, Β. Δουλιόγλου<sup>1</sup>, Τ. Κολέτσα<sup>2</sup>, Α. Χέβα<sup>2</sup>, Κ. Κούσκουρας<sup>3</sup>, Π. Πρασόπουλος<sup>3</sup>, Θ. Παπαγεωργίου<sup>1</sup>, Α. Τραγιαννίδης<sup>1</sup>, Ε. Χατζηπαντελής<sup>1</sup>, Α. Γαλλή-Τσινοπούλου<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Β' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Α. ΑΧΕΠΑ

<sup>2</sup> Τμήμα Γενικής Παθολογίας και Παθολογικής Ανατομικής Α.Π.Θ.

<sup>3</sup> Τμήμα Ακτινολογίας- Ακτινοδιαγνωστικής Α.Π.Θ., Γ.Ν.Α. ΑΧΕΠΑ

**Εισαγωγή:** Η θρόμβωση των φλεβωδών κόλπων του εγκεφάλου αποτελεί μια σπάνια αλλά απειλητική κατάσταση στους παιδιατρικούς ασθενείς. Η αιτιολογία ποικίλει με τις τοπικές λοιμώξεις να αποτελούν την πιο συνηθισμένη αιτία στα παιδιά, ενώ σπανιότερα οφείλεται σε υποκείμενες παθολογικές καταστάσεις όπως νόσοι του συνδετικού ιστού και κακοήθειες.

**Περιγραφή περίπτωσης:** Αγόρι ηλικίας 10 ετών προσκομίστηκε στην παιδιατρική κλινική λόγω αναφερόμενης έντονης κεφαλαλγίας από 8ημέρου, εντοπιζόμενη στην αριστερή κροταφική χώρα, η οποία δεν υποχωρούσε με την λήψη αναλγητικών, συνοδευόμενη από ένα επεισόδιο δυσαρθρίας λίγες ώρες προ της εισαγωγής. Κατά την εισαγωγή ο ασθενής ήταν απύρετος, αιμοδυναμικά σταθερός με Κλίμακα Γλασκώβης 15/15, ενώ η νευρολογική εξέταση ανέδειξε μυϊκή αδυναμία δεξιού άνω άκρου και πτώση γωνίας στόματος. Διενεργήθηκε επείγουσα αξονική τομογραφία εγκεφάλου που έδειξε εγκεφαλική αιμορραγία εντοπιζόμενη στην αριστερή βρεγματοκροταφική χώρα, ενώ ακολούθησε μαγνητική τομογραφία και μαγνητική αγγειογραφία που αποκάλυψε θρόμβωση του αριστερού εγκάρσιου και σιγμοειδούς φλεβώδους κόλπου. Με την επιβεβαίωση της διάγνωσης έγινε έναρξη θεραπείας με υποδόρια ενοξαπαρίνη, ενώ ο έλεγχος πήξης που ακολούθησε δεν είχε παθολογικά ευρήματα. Την 6<sup>η</sup> ημέρα νοσηλείας ο ασθενής παρουσίασε γενικευμένο, ερυθρό, μικροκηλιδώδες εξάνθημα και πυρετό ενώ εντοπίστηκε μια διόγκωση στην δεξιά μηροβουβωνική χώρα. Η υπερηχοτομογραφία στην περιοχή έδειξε block λεμφαδένων. Ακολούθησε βιοψία λεμφαδένα για ιστολογική εξέταση η οποία ήταν συμβατή με αναπλαστικό λέμφωμα από μεγάλα κύτταρα.

**Συμπεράσματα:** Οι κακοήθειες αποτελούν σπάνιο εκλυτικό παράγοντα εμφάνισης θρόμβωσης φλεβωδών κόλπων εγκεφάλου. Το αναπλαστικό λέμφωμα μεγάλων κυττάρων αποτελεί το 15% των non Hodgkin λεμφωμάτων στους παιδιατρικούς ασθενείς, με πρωταρχική εκδήλωση τη λεμφαδενοπάθεια και κυρίως τη βουβωνική, ενώ η συμμετοχή του κεντρικού νευρικού συστήματος κατά την διάγνωση αποτελεί σπάνια οντότητα και την κορυφή του παγόβουνου.



## **ΕΑ08: ΜΕΛΕΤΗ PURPLE-N: ΤΟ ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΟ ΠΡΟΦΙΛ ΠΑΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΕΦΗΒΩΝ ΜΕ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗ ΠΑΡΑΛΥΣΗ. ΕΛΛΗΝΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ**

**Μ. Κουτσάκη**<sup>1</sup>, Μ. Γιώργη<sup>1</sup>, Μ. Σπανού<sup>1</sup>, Μ. Τσιρούδα<sup>2</sup>, Φ. Ζαφειροπούλου<sup>3</sup>, Α. Ντινόπουλος<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Παιδίατρος, Πανεπιστημιακή Υπότροφος Παιδονευρολογίας, Π.Γ.Ν.Α. «Αττικόν», Αθήνα

<sup>2</sup>Νοσηλεύτρια ΠΕ, τεχνικός ΗΕΓ, Μονάδα Παιδικής Επιληψίας, Π.Γ.Ν.Α. «Αττικόν», Αθήνα

<sup>3</sup>Παιδίατρος, Επιστημονικός Συνεργάτης Ιατρείου Εγκεφαλικής Παράλυσης, Π.Γ.Ν.Α. «Αττικόν», Αθήνα

<sup>4</sup>Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδονευρολογίας Ε.Κ.Π.Α., Υπεύθυνος Παιδονευρολογικού Τμήματος και Μονάδας Παιδικής Επιληψίας, Π.Γ.Ν.Α. «Αττικόν», Αθήνα

**Εισαγωγή:** Η εγκεφαλική παράλυση (ΕΠ) αποτελεί φάσμα νευροαναπτυξιακών διαταραχών με απότοκο ποικίλου βαθμού κινητική αδυναμία και συνοδές συνοσηρότητες, συμπεριλαμβανομένου σιτιστικών προβλημάτων. Η μελέτη PURPLE-N αποτελεί πολυεθνική πολυκεντρική μελέτη για τη διατροφή και τη θρέψη παιδιών και εφήβων με ΕΠ στην Ευρώπη. Διεξήχθη τη διετία 2017-2018 με την υποστήριξη της εταιρίας Nutricia. Συμμετείχαν 8 χώρες, εκ των οποίων και η Ελλάδα, με μικρό δείγμα ασθενών.

**Σκοπός:** Η εκτίμηση της θρέψης παιδιών και εφήβων με ΕΠ και η συσχέτιση με διατροφικές παραμέτρους και συνοσηρότητες.

**Μέθοδος:** Συμμετοχή 25 ασθενών (16 αγόρια, 9 κορίτσια) ηλικίας 1-16 ετών, μέση ηλικία 6,8 έτη. Συλλογή στοιχείων μέσω ερωτηματολογίου. Μέτρηση σωματομετρικών παραγόντων ασθενών (ΒΣ, περίμετρος βραχίονα, καθιστό ύψος, μήκος μηριαίου-κνήμης), υπολογισμός μήκος σώματος και δείκτη μάζας σώματος (ΒΜΙ). Υπολογισμός βαθμού θρέψης με βάση εκατοστιαίες θέσεις του ΒΜΙ σε διαγράμματα ανάπτυξης ειδικά για υποπληθυσμούς ΕΠ. Ανάλυση συσχέτισης του βαθμού θρέψης με συνοσηρότητες.

**Συμπεράσματα:** Συμμετείχαν παιδιά με εξίσου ήπιο (GMFCS 1-3, 44%) και σοβαρό (GMFCS 4-5, 56%) κινητικό περιορισμό. Βασικό μοντέλο σίτισης από το στόμα με υποβοήθηση (83%), έναντι από του στόματος αυτόνομα (17%), ενώ 1/25 παιδιά σιτιζόταν μέσω στομίας. Κατηγοριοποίηση βαθμού θρέψης: υποθρεψία (ΒΜΙ $\leq$ 10<sup>η</sup> ΕΘ), μέτρια θρέψη (10<sup>η</sup> ΕΘ<ΒΜΙ<50<sup>η</sup> ΕΘ), καλή θρέψη (50<sup>η</sup> ΕΘ $\leq$ ΒΜΙ $\leq$ 90<sup>η</sup> ΕΘ). Επί του συνόλου, 12% των παιδιών βρέθηκαν με υποθρεψία, 8% είχαν μέτρια θρέψη και 80% καλή θρέψη. Αύξηση της περιμέτρου βραχίονα (P<0,01) και αύξηση του μήκους κνήμης (P<0,05) σχετίστηκαν με αύξηση στο ΒΜΙ, με ισχυρότερο στατιστικά δείκτη θρέψης την περίμετρο βραχίονα. Διατροφικές παρεμβάσεις όπως πολτοποίηση τροφής ήταν πιο συχνές στην ομάδα της υποθρεψίας. Συνοσηρότητες όπως η παρουσία επιληψίας και ο βαθμός νοητικής υστέρησης σχετίζονται, αλλά δεν μεταβάλουν σημαντικά, το βαθμό θρέψης.

## **EA09: PCDH19: ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ ΜΕ ΕΠΙΠΤΩΣΗ ΣΤΑ ΘΗΛΕΑ**

**Κ. Αναγνωστοπούλου<sup>1</sup>**, Μ. Σπανού<sup>2</sup>, Μ. Γιώργη<sup>2</sup>, Μ. Τσιρούδα<sup>2</sup>, Ε. Πανταζή<sup>1</sup>, Χ. Κοντός<sup>1</sup>, Ι. Καλέγιας<sup>3</sup>, Α. Ντινόπουλος<sup>2</sup>

<sup>1</sup>GENOMEDICA, Εργαστήριο Γενετικής Διάγνωσης, Πειραιάς

<sup>2</sup>Παιδονευρολογικό Τμήμα, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α., Π.Γ.Ν.Α. «Αττικόν», Αθήνα

<sup>3</sup>Consultant Paediatric Neurology East Sussex NHS Trust, UK

**Εισαγωγή:** Οι μεταλλαγές στο γονίδιο PCDH19, το οποίο κωδικοποιεί την protocadherin 19, παρατηρούνται σε περιπτώσεις επιληψίας που περιορίζεται σε θήλεα άτομα και συνδυάζεται με νοητική υστέρηση (female-limited epilepsy and mental retardation). Ακολουθούν έναν ιδιαίτερο τρόπο φυλοσύνδετης κληρονομικότητας όπου οι άρρενες φορείς είναι ασυμπτωματικοί. Τα κλινικά χαρακτηριστικά των θηλέων με μεταλλαγές στο γονίδιο PCDH19 παρουσιάζουν μεγάλη φαινοτυπική ετερογένεια, από επιληπτική εγκεφαλοπάθεια (τύπου συνδρόμου Dravet) μέχρι και φυσιολογική κλινική εικόνα.

**Σκοπός:** Η παρουσίαση 3 θηλέων ασθενών με περιοδικά εμπύρετα επεισόδια σε αθροίσματα, μικρής διάρκειας, ποικίλου βαθμού νευροαναπτυξιακή διαταραχή και με μεταλλαγές στο γονίδιο PCDH19.

**Μέθοδος:** Τα τρία κορίτσια (ηλικίας 7, 9 και 17 ετών) παραπέμφθηκαν για γενετικό έλεγχο λόγω φαρμακοανθεκτικής επιληψίας. Κατά το ιστορικό, εμφάνισαν εμπύρετους σπασμούς από τη βρεφική ηλικία (<12 μηνών) με αυτιστική συμπεριφορά (ετών 7), νευροαναπτυξιακή διαταραχή με έντονο εμμονικό στοιχείο (ετών 9) και βαριά νοητική υστέρηση (ετών 17). Επιπρόσθετα, στο κορίτσι 17 ετών παρατηρήθηκε ανισοσκελία και αυξημένη πρόσληψη βάρους. Πραγματοποιήθηκε ανάλυση του λειτουργικού γονιδιώματος (WES) η οποία ανέδειξε στα κορίτσια 7 και 9 ετών τις αλλαγές c.139C>T (p.Arg47Ter) και c.169C>T (p.Gln57Ter) στο γονίδιο PCDH19, αντίστοιχα. Στην πορεία, πραγματοποιήθηκε μοριακός καρυότυπος στο κορίτσι ηλικίας 17 ετών όπου ανέδειξε έλλειμμα μεγέθους 5.9 Mb στην περιοχή Xq21.33q22.1 η οποία περιλαμβάνει ολόκληρο το γονίδιο PCDH19. Οι ανευρεθείσες μεταλλαγές καθώς και η χρωμοσωμική αναδιάταξη Xq21.33q22.1del, λόγω της φύσης τους, αναμένεται να προκαλούν απώλεια της λειτουργίας της πρωτεΐνης (loss-of-function) και θεωρούνται παθογόνες.

**Συμπεράσματα:** Η επιληψία που σχετίζεται με μεταλλάξεις του γονιδίου PCDH19, περιορίζεται σε θήλεα άτομα και χαρακτηρίζεται από αθροίσματα επεισοδίων που εμφανίζονται κατά περιόδους και που συχνά επάγονται από πυρετό με ή χωρίς νοητική υστέρηση. Η γενετική ταυτοποίηση των ασθενών αυτών καθώς και ο έλεγχος των γονέων προσφέρουν σημαντικές πληροφορίες για την πρόγνωση, την αντιμετώπιση καθώς και τη δυνατότητα διερεύνησης πιθανής κληρονομικότητας.

## **EA10: ΠΑΡΟΞΥΣΜΙΚΑ ΕΠΕΙΣΟΔΙΑ ΣΤΟ 1p36 ΣΥΝΔΡΟΜΟ**

**Ε. Κόκκινου<sup>1</sup>**, Β. Ζούβελου<sup>1</sup>, Λ. Αποστολακοπούλου<sup>1</sup>, Χ. Κούτσικα<sup>1</sup>, Μ. Βιλανάκης<sup>1</sup>, R. Pons<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ειδική Μονάδα Παιδονευρολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν. Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

**Εισαγωγή:** Το γενετικό σύνδρομο ελλείμματος 1p36 είναι ένα σύνδρομο που χαρακτηρίζεται από πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες και νοητική υστέρηση. Η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου είναι περίπου 1 στις 5.000-10.000 γεννήσεις. Ωστόσο, αν και στη διεθνή βιβλιογραφία η διάγνωση ασθενούς με πιθανό σύνδρομο 1p36 βάσει κλινικών κριτηρίων θεωρείται σχετικά εύκολη, υπάρχει μεγάλη φαινοτυπική ποικιλία μεταξύ των προσβεβλημένων ατόμων. Περισσότεροι από τους μισούς ασθενείς εκδηλώνουν σπασμούς με αυξημένη συχνότητα έναρξης στη βρεφική ηλικία. Το είδος των σπασμών στο εν λόγω σύνδρομο ποικίλλει αρκετά, δίχως ακόμη να έχουν αποσαφηνισθεί οι παθοφυσιολογικοί μηχανισμοί που τους διέπουν. Επιπλέον, είναι αρκετά τα γονίδια που εδράζουν στην περιοχή του ελλείμματος και είναι δυνατόν να συνεισφέρουν στην εκδήλωση επιληψίας, μεταξύ των οποίων το *GABARD*, το πρωτοογκογονίδιο *SKI* και το *KCNAB2*. Από την πρώτη μνεία το 1996 το σύνδρομο ελλείμματος 1p36 βρίσκεται υπό ερευνητική εξέλιξη και όλο και πιο συχνά με την πάροδο των ετών προστίθενται συνεχώς αναφορές για νέες κλινικές και φαινοτυπικές εκδηλώσεις του συνδρόμου.

**Σκοπός:** Παρουσίαση νέων περιστατικών με σύνδρομο ελλείμματος 1p36 και άτυπες κλινικές εκδηλώσεις.

**Μέθοδος:** Παρουσιάζουμε δύο ασθενείς με γενετικά επιβεβαιωμένο σύνδρομο ελλείμματος 1p36. Ο πρώτος ασθενής εμφάνισε επεισόδια παροξυσμικού ραιβόκρανου και παροξυσμικής χοραιοσθέτωσης στη διάρκεια της βρεφικής ηλικίας. Ο δεύτερος ασθενής εκδήλωσε επιληπτική εγκεφαλοπάθεια και επεισόδια παροξυσμικής δυσκινησίας στην παιδική ηλικία.

**Συμπεράσματα:** Οι ασθενείς με σύνδρομο ελλείμματος 1p36 μπορούν να εμφανίσουν και άλλες παροξυσμικές νευρολογικές εκδηλώσεις, πλην της επιληψίας. Η περιγραφή αυτών των δύο περιστατικών διευρύνει περαιτέρω το φαινοτυπικό φάσμα αυτού του συνδρόμου.

## **ΕΑ11: ΑΥΤΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΕΠΙΛΗΨΙΑ**

### **Ζ. Γκερλέ<sup>1</sup>**

*<sup>1</sup>Παιδίατρος-Παιδονευρολόγος, Παιδονευρολογικό Ιατρείο Γ.Ν. «Τζάνειο», Πειραιά, Παιδονευρολογική Κλινική, Γ.Ν. Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα*

**Περίληψη:** Οι διαταραχές του αυτιστικού φάσματος αποτελούν μία ομάδα ετερογενών κλινικά και αιτιολογικά νευροαναπτυξιακών διαταραχών. Τα κλινικά συμπτώματα ποικίλουν σε βαρύτητα και μορφολογία. Η παθοφυσιολογία του ASD (autism spectrum disorders) παραμένει εν πολλοίς άγνωστη και η συχνότητα φθάνει το 1:500.

Στατιστικά το 20-30% των ανθρώπων με αυτισμό εμφανίζει επιληπτικές κρίσεις διαφόρων τύπων με συχνότερη εμφάνιση στα κορίτσια και τους έχοντες και άλλους επιβαρυντικούς παράγοντες.

Υψηλό επίσης ποσοστό περίπου 25% ατόμων με ASD εμφανίζουν ΗΕΓφικές επιληπτοειδείς διαταραχές κυρίως μετωποκροταφικά χωρίς εμφανή κλινική εικόνα επιληψίας. Οι υπάρχουσες βιβλιογραφικές αναφορές θέτουν το ερώτημα της χορηγήσεως ή όχι αντιεπιληπτικής αγωγής στην συγκεκριμένη ομάδα και κατά πόσον η αγωγή μπορεί να επηρεάσει την κλινική εμφάνιση επιληπτικού συνδρόμου καθώς και την επίδραση που μπορεί να έχει στην εξέλιξη της ASD.

Σκοπός της ανακοίνωσης αυτής είναι να συμβάλει στην υπό εξέλιξη διερεύνηση της σχέσης: ΗΕΓφικές διαταραχές - χορήγηση αντιεπιληπτικής αγωγής- επίδρασης στην εξέλιξη της ASD μέσω παρουσίασης περιστατικών.

**Λέξεις-Κλειδιά :** Αυτισμός – ΗΕΓφικές διαταραχές- χρησιμότητα αντιεπιληπτικής αγωγής.

## **EA12: ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΟ: ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ ΕΠΙΔΡΑΣΗΣ ΤΗΣ ΜΠΡΙΒΑΡΑΚΕΤΑΜΗΣ ΣΕ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΚΑΡΔΙΑΓΓΕΙΑΚΟΥ ΚΙΝΔΥΝΟΥ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΕΠΙΛΗΨΙΑ**

**A. Κορώνη**<sup>1</sup>, Μ. Νικολαΐδου<sup>2</sup>, Μ. Γιώργη<sup>2</sup>, Σ. Μούσκου<sup>1</sup>, Σ. Μαστρογιάννη<sup>1</sup>, Μ. Μπαλλά<sup>3</sup>, Κ. Βούδρης<sup>1</sup>, Α. Γαρούφη<sup>3</sup>, Α. Απτιλάκος<sup>2</sup>, Α. Ντινόπουλος<sup>2</sup>, Γ. Βάρτζελης<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Παιδίατρος, Επικουρική Ιατρός, Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>2</sup> Ειδικευόμενη Παιδιατρικής, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Αθήνα

<sup>3</sup> Παιδίατρος – Παιδονευρολόγος, Παιδονευρολογικό Τμήμα, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Αθήνα

<sup>4</sup> Παιδίατρος – Παιδονευρολόγος, Επιμελήτρια Α', Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>5</sup> Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Διευθύντρια, Νευρολογικό Τμήμα, Γενικό Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>6</sup> Παιδίατρος, Εξωτερικός Συνεργάτης Παιδονευρολογικού Ιατρείου, Β' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>7</sup> Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Διευθυντής Νευρολογικού Τμήματος, Γενικό Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>8</sup> Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδιατρικής Ε.Κ.Π.Α., Β' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

<sup>9</sup> Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδιατρικής Ε.Κ.Π.Α., Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Αθήνα

<sup>10</sup> Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας Ε.Κ.Π.Α., Παιδονευρολογικό Τμήμα, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Αθήνα

<sup>11</sup> Επίκουρος Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας Ε.Κ.Π.Α., Β' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Παίδων «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

**Εισαγωγή:** Αρκετές μελέτες έχουν αναδείξει τη θετική συσχέτιση της επιληψίας με την καρδιαγγειακή νόσο, και κυρίως την αθηρωματική δράση των αντιεπιληπτικών φαρμάκων. Συγκεκριμένα, πολλά από τα παλαιότερα αντιεπιληπτικά φάρμακα, και ιδιαίτερα οι επαγωγείς του κυτοχρώματος P450, φαίνεται να ασκούν δυσμενή επίδραση στο λιπιδαιμικό προφίλ, τη θυρεοειδική λειτουργία, καθώς και σε άλλους δείκτες καρδιαγγειακού κινδύνου όπως τα επίπεδα της ομοκυστεΐνης, η λιποπρωτεΐνη α, το πάχος του μέσου-έσω χιτώνα καρωτιδικών αρτηριών (CIMT) και η αντίσταση στην ινσουλίνη. Στα παιδιά, οι σχετικές μελέτες είναι περιορισμένες, και τα αποτελέσματά τους αντιφατικά.

**Σκοπός:** Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η αξιολόγηση του κινδύνου υποκλινικής αθηρωμάτωσης και πρώιμης καρδιαγγειακής νόσου σε παιδιά με ιδιοπαθή επιληψία υπό αγωγή με μπριβαρακετάμη.

**Μέθοδος:** Πρόκειται για μία προοπτική μελέτη ασθενών – μαρτύρων. Θα συμπεριληφθούν παιδιά ηλικίας 4-16 ετών με ιδιοπαθή επιληψία που τίθενται σε αγωγή με μπριβαρακετάμη, παιδιά που δε λαμβάνουν αντιεπιληπτική αγωγή, καθώς και υγιείς μάρτυρες. Ο έλεγχος θα περιλαμβάνει ατομικό και οικογενειακό ιστορικό, ερωτηματολόγια διατροφικών συνηθειών και φυσικής δραστηριότητας, ανθρωπομετρικά στοιχεία, κλινική εξέταση, ηλεκτροεγκεφαλογράφημα, εργαστηριακό έλεγχο νηστείας (μέτρηση αιματολογικών παραμέτρων, ηπατικής, νεφρικής και θυρεοειδικής λειτουργίας, λιπιδόγραμμα νηστείας, γλυκόζη και ινσουλίνη νηστείας, HOMA-IR index, ομοκυστεΐνη ορού, βιταμίνη Β12, φυλλικό οξύ), καθώς και πληροφορίες σχετικά με τον αριθμό, τη συχνότητα και τη σημειολογία των σπασμών και την εμφάνιση ανεπιθύμητων ενεργειών. Η αξιολόγηση θα γίνεται σε χρόνο 0, 6 και 12 μήνες.

**Συμπεράσματα:** Η παρούσα μελέτη αναμένεται να αναδείξει την ενδεχόμενη επίδραση της μπριβαρακετάμης στους παράγοντες κινδύνου πρώιμης αθηρωματικής νόσου σε παιδιά με επιληψία. Καθώς η μπριβαρακετάμη περιλαμβάνεται στα όλο και συχνότερα χορηγούμενα νεότερα αντιεπιληπτικά φάρμακα, είναι σημαντική η επαγρύπνηση για άγνωστες έως τώρα, πρώιμες αλλά και όψιμες ανεπιθύμητες ενέργειες. Τα αποτελέσματα της μελέτης αναμένεται να συμβάλουν στη βέλτιστη και στοχευμένη παρακολούθηση των ασθενών με επιληψία, καθώς και στην ενδεχόμενη λήψη προληπτικών μέτρων για τη μείωση του κινδύνου πρώιμης αθηρωματικής και καρδιαγγειακής νόσου.

## **EA13: ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΟ: Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΜΙΚΡΟΒΙΩΜΑΤΟΣ ΣΤΗΝ ΚΕΤΟΓΟΝΙΚΗ ΔΙΑΙΤΑ**

**Σ. Ζουγανέλη**<sup>1</sup>, Α. Αττιλάκος<sup>2</sup>, Α. Κυριακού<sup>3</sup>, Σ. Φεσσάτου<sup>4</sup>, Μ. Σπανού<sup>5</sup>, Μ. Γιώργη<sup>6</sup>, Μ. Τσιρούδα<sup>7</sup>, Α. Ντινόπουλος<sup>8</sup>

<sup>1</sup>Κλινική Διαιτολόγος - Διατροφολόγος MSc, Τμήμα Διατροφής, Π.Γ.Ν «Αττικόν»

<sup>2</sup>Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδιατρικής, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν «Αττικόν»

<sup>3</sup>Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Μικροβιολογίας, Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο

<sup>4</sup>Διευθύντρια ΕΣΥ Παιδογαστρεντερολόγος, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν «Αττικόν»

<sup>5</sup>Παιδίατρος, Πανεπιστημιακός Υπότροφος, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν «Αττικόν»

<sup>6</sup>Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν «Αττικόν»

<sup>7</sup>Νοσηλεύτρια Παιδιατρικής Νευρολογίας ΠΕ, PhD, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν «Αττικόν»

<sup>8</sup>Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδονευρολογίας, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν «Αττικόν»

**Εισαγωγή:** Ο ρόλος του ανθρώπινου μικροβιόκοσμου στις νευρολογικές διαταραχές, μέσω του άξονα εγκεφάλου-εντέρου, βρίσκεται στο επίκεντρο της προσοχής με τους μικροοργανισμούς να συμμετέχουν σε πληθώρα λειτουργιών και μεταβολικών οδών στο γαστρεντερικό σύστημα και στον εγκέφαλο.

Η υπόθεσή μας είναι ότι αλλαγές στον εντερικό μικροβιόκοσμο και στα προϊόντα μεταβολισμού του αποτελούν πιθανόν έναν μηχανισμό αποτελεσματικότητας της κετογόνου διαίτας στην επιληψία.

**Σκοπός:** Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η διερεύνηση των αλλαγών του εντερικού μικροβιόκοσμου λόγω εφαρμογής της κετογόνου διαίτας και αν συγκεκριμένοι πληθυσμοί μικροοργανισμών συσχετίζονται με καλύτερο έλεγχο σπασμών σε επιληπτικά παιδιά.

**Μέθοδος :** Πρόκειται για μια μη παρεμβατική μελέτη, η οποία θα συμπεριλάβει παιδιά ηλικίας 2-18 ετών που θα έχουν επιλεχθεί να ακολουθήσουν κετογόνο διαίτα.

Ο εντερικός τους μικροβιόκοσμος θα εξετασθεί στα κόπρανα, πριν και τρεις μήνες μετά την εφαρμογή κετογόνου διαίτας βασισμένης στο ελαιόλαδο. Ένα από τα αδέρφια ή τους γονείς θα συμπεριληφθεί στη μελέτη παρέχοντας δείγμα κοπράνων για ανάλυση του μικροβιόκοσμου. Οι γονείς θα παρέχουν γραπτή συγκατάθεση μετά από πληροφόρηση.

Ο προσδιορισμός των μεταβολών στον μικροβιόκοσμο θα πραγματοποιηθεί με μοριακές τεχνικές. Οι αναλύσεις θα γίνουν μετά την απομόνωση του ολικού DNA από τα κόπρανα, ενώ θα αναλυθούν και τα λιπαρά οξέα βραχείας αλύσου (SCFAs) ως προϊόντα μεταβολισμού του εντερικού μικροβιόκοσμου.

**Αποτελέσματα:** Τα δεδομένα που θα συλλεχθούν θα υποβληθούν σε στατιστική επεξεργασία και αναλύσεις βιοπληροφορικής σύμφωνα με τη νομοθεσία περί προστασίας προσωπικών δεδομένων.

Η μελέτη έχει εγκριθεί από το Επιστημονικό Συμβούλιο του Π.Γ.Ν. «ΑΤΤΙΚΟΝ» και θα πραγματοποιηθεί σε συνεργασία με το Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο.

## **ΕΑ14: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΤΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ 'ΚΟΙΡΟΖΕ': ΚΟΙΝΩΝΙΚΑ ΡΟΜΠΟΤ ΩΣ ΕΡΓΑΛΕΙΑ ΣΤΗΝ ΕΙΔΙΚΗ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ**

**Μ. Παπαδοπούλου**<sup>1</sup>, Β. Χολέβα<sup>2</sup>, Β.Α. Νικοπούλου<sup>2</sup>, Π. Κεχαγιάς<sup>2</sup>, Γ. Α. Παπακώστας<sup>3</sup>, Χ. Μπαζίνας<sup>3</sup>, Χ.Ι. Παπαδοπούλου<sup>3</sup>, Β Καμπουρλάζος<sup>3</sup>, Α. Ευαγγελίου<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Παιδονευρολογικό τμήμα, Δ' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ, Γενικό Νοσοκομείο Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

<sup>2</sup>Τμήμα Κλινική Ψυχολογίας, Γενικό Νοσοκομείο Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

<sup>3</sup>Εργαστήριο Αλληλεπίδρασης Ανθρώπου-Με-Μηχανές (ΑΜΑ), Διεθνές Πανεπιστήμιο Ελλάδος, Καβάλα

**Εισαγωγή:** Η χρήση των κοινωνικών ρομπότ σε διάφορες εκπαιδευτικές πτυχές έχει τελευταία προκαλέσει έντονο ενδιαφέρον. Η συμμετοχή τους όμως στην ειδική αγωγή είναι περιορισμένη, πιθανότατα λόγω έλλειψης σχετικών κλινικών μελετών.

**Σκοπός:** Το ΚΟΙΡΟΖΕ στοχεύει στην αξιολόγηση των κοινωνικών ρομπότ ως εργαλεία εκπαίδευσης στις Διαταραχές του Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ) και στις Ειδικές Μαθησιακές Δυσκολίες (ΕΜΔ).

**Μέθοδος:** Η εισαγωγή στη μελέτη γίνεται μετά έντυπη συγκατάθεση γονέων. Η 1η ομάδα περιλαμβάνει παιδιά 4-12 ετών ΔΑΦ επιπέδου 1 (DSM-5). Η 2η περιλαμβάνει μαθητές 3ης-4ης Δημοτικού με ήπιες-μέτρια ΕΜΔ (DSM-5 και American Psychiatric Association 2013). Ακολουθεί τυχαία κατανομή σε δύο υποομάδες που ακολουθούν θεραπευτικές παρεμβάσεις (2/βδομάδα, 18-21εβδομάδες) με ή χωρίς τη βοήθεια του ΝΑΟ, ενός ειδικά προγραμματισμένου ανθρωπόμορφου κοινωνικού ρομπότ. Ο σχεδιασμός θεραπευτικών σεναρίων βασίστηκε σε καλά τεκμηριωμένα ψυχοεκπαιδευτικά μοντέλα. Το ελάχιστο δείγμα υπολογίστηκε σε 20 ασθενείς/ υπο-ομάδα. Η αξιολόγηση της παρεμβατικής διαδικασίας και της κοινωνικής/γνωσιακής λειτουργίας των συμμετεχόντων γίνεται τυφλά από ψυχολόγο κατά την εισαγωγή στη μελέτη, στο τέλος της παρέμβασης και 3 μήνες μετά το πέρας αυτής. Βασίζεται σε ποσοτικές διαφορές σε κλίμακες σταθμισμένων αξιολογητικών εργαλείων για την κάθε διαταραχή (CARS- II, ADI-R, CBCL, SDQ- Hel, DTLA- 4 κα). Επιπλέον, δεδομένα σχετικά με την απόδοση των παιδιών καταγράφει και το ρομπότ στις αντίστοιχες υπο-ομάδες, τα οποία αναλύονται χωρίστα αξιολογώντας την ατομική πρόοδο των συμμετεχόντων. Η στατιστική ανάλυση θα γίνει με SPSS v.21.0.

**Συμπεράσματα:** Το 'ΚΟΙΡΟΖΕ' αποτελεί ερευνητικό πρωτόκολλο σε εξέλιξη που πραγματοποιείται χάρη στη συνεργασία πολλών φορέων/επιστημών/ειδικοτήτων. Η γνώση που θα αποκομιστεί αποσκοπεί στη βέλτιστη χρήση και διάδοση των κοινωνικών ρομπότ προς όφελος των παιδιών που ακολουθούν ειδική εκπαίδευση.

"Η παραπάνω έρευνα έχει συγχρηματοδοτηθεί από την Ελλάδα και την Ευρωπαϊκή Ένωση μέσω του Επιχειρησιακού Προγράμματος 'Ανταγωνιστικότητα-Επιχειρηματικότητα-Καινοτομία', μέσω της προκήρυξης 'Ερευνώ- Δημιουργώ- Καινοτομώ' (ΚΩΔ ΕΡΓΟΥ: Τ1ΕΔΚ-00929)."

## **ΕΑ15: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΔΥΟ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ ΟΞΕΙΑΣ ΧΑΛΑΡΗΣ ΠΑΡΑΛΥΣΗΣ ΣΥΝΕΠΕΙΑ ΙΟΓΕΝΟΥΣ ΛΟΙΜΩΞΗΣ ΑΠΟ EBV ΚΑΙ ΙΟ ΤΟΥ ΔΥΤΙΚΟΥ ΝΕΪΛΟΥ.**

**Κ. Ριζωνάκη<sup>1</sup>**, Δ. Γκούγκα<sup>1</sup>, Α. Καρασαντέ<sup>2</sup>, Β. Τσαγρή<sup>2</sup>, Χ. Πούρλου<sup>1</sup>, Ε. Παρασκευλάκος<sup>1</sup>, Σ. Κωσταρίδου<sup>2</sup>, Χ. Κότσαλης<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ιατρός, Νευρολογική Κλινική Γ. Ν. «Παιδων Πεντέλης»

<sup>2</sup>Ιατρός, Παιδιατρική Κλινική Γ. Ν. «Παιδων Πεντέλης»

**Εισαγωγή:** Οι λοιμώξεις από EBV και από ιό Δυτικού Νείλου είναι διαδεδομένες τόσο στο γενικό όσο και στον παιδιατρικό πληθυσμό. Οι νευρολογικές εκδηλώσεις δεν είναι πολύ συχνές και πιο σπάνια είναι η οξεία χαλαρή παράλυση, που συνήθως οφείλεται στον ιό της πολιομυελίτιδας και εντεροϊούς.

**Σκοπός:** Περιγράφονται οι περιπτώσεις δύο κοριτσιών, που εξετάστηκαν στο νοσοκομείο σε διάστημα εννέα μηνών.

**Μέθοδος:** Το πρώτο κορίτσι (2 ετών), παρουσίαζε εικόνα χαλαρής παράλυσης αριστερού άνω άκρου. Λίγες ημέρες προ της εισαγωγής της εμφάνισε λοίμωξη αναπνευστικού με εμπύρετο. Η ANE ανέδειξε χαλαρή παράλυση και απουσία τενόντιων αντανάκλασεων του αριστερού άνω άκρου.

Ακολούθησε αιματολογικός έλεγχος, με μόνα ευρήματα αντισώματα έναντι EBV. Η PCR ENY και ορού ήταν θετική για EBV. Έγινε MRI ΑΜΣΣ, που ανέδειξε γραμμοειδή αλλοίωση στα πρόσθια κέρατα του νωτιαίου μυελού ( Α3 – Α7 μυελοτόμια).

Πριν την ολοκλήρωση του ελέγχου η ασθενής έλαβε γ-σφαιρίνη και μεθυλπρεδνιζολόνη. Με τα αποτελέσματα των εξετάσεων η αγωγή αντικαταστάθηκε από ακυκλοβίρη. Σε επαναληπτική ΟΝΠ, η PCR ήταν αρνητική και η MRI ΑΜΣΣ ήταν φυσιολογική.

Ένα έτος αργότερα και με πρόγραμμα φυσιοθεραπείας, η ασθενής εμφανίζει περιορισμένη κινητικότητα και ατροφία των μυών του παρεπικού άκρου.

Το δεύτερο κορίτσι (15 ετών) προσήλθε λόγω εμπυρέτου και σταδιακής εγκατάστασης μυικής αδυναμίας του αριστερού κάτω άκρου σε διάστημα λίγων ημερών. Η ANE πλην της μυικής αδυναμίας του άκρου, ανέδειξε μειωμένο επιγονάτιο αντανάκλαστικό αριστερά.

Ο εργαστηριακός έλεγχος που ακολούθησε ανέδειξε αντισώματα στον ορό και το ENY για ιό του Δυτικού Νείλου. Από τον απεικονιστικό έλεγχο παθολογικά ευρήματα είχε η MRI ΟΜΣΣ με εικόνα πολυριζονευρίτιδας.

Η ασθενής ακολούθησε πρόγραμμα φυσιοθεραπείας και ήδη από τον πρώτο μήνα εμφάνισε βελτίωση της κλινικής της εικόνας. Πέντε μήνες αργότερα η αποκατάσταση είναι σχεδόν πλήρης.

**Συμπεράσματα:** Τα κρούσματα πολιομυελίτιδας έχουν περιοριστεί, αλλά υπάρχουν περιπτώσεις οξείας χαλαρής παράλυσης ως αποτέλεσμα ιογενών λοιμώξεων, διαφοροποιούμενες από το GBS. Η θεραπεία δεν είναι αποτελεσματική και η αποκατάσταση είναι συχνά ατελής.



## **EA16: ΠΡΩΙΜΗ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΟΡΓΑΝΙΚΟΥ ΥΠΟΣΤΡΩΜΑΤΟΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙ ΜΕ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗ ΛΟΓΟΥ ΚΑΙ ΕΠΕΙΣΟΔΙΟ ΣΠΑΣΜΩΝ.**

**A. Σκούφου**<sup>1</sup>, Μ. Σπανού<sup>2</sup>, Μ. Γιώργη<sup>3</sup>, Μ. Τσιρούδα<sup>4</sup>, Α. Αναγνωστοπούλου<sup>5</sup>, Α. Ντινόπουλος<sup>6</sup>

<sup>1</sup>Ιατρός, απόφοιτη Ιατρικής Σχολής Αθηνών

<sup>2</sup>Παιδίατρος - Πανεπιστημιακή υπότροφος παιδονευρολογίας, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

<sup>3</sup>Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

<sup>4</sup>Νοσηλεύτρια ΠΕ, τεχνικός ΗΕΓ, Μονάδα Παιδικής Επιληψίας, Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Αθήνα

<sup>5</sup>Μοριακή Γενετίστρια, Υπεύθυνη Τμήματος Μοριακής Γενετικής, Genomedica

<sup>6</sup>Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδονευρολογίας, Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

**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 εξαρχής, τότε θα διενεργείται ΗΕΓ ύπνου και γενετικός έλεγχος με panel γονιδίων επιληψίας, με σκοπό την ανίχνευση ESES, διαυλοπαθειών, ή CLN2 χωρίς φωτοευαισθησία.

## **ΕΑ17: ΟΞΕΙΑ ΧΑΛΑΡΗ ΠΑΡΑΛΥΣΗ (ΟΧΠ) ΣΤΟΥΣ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΟΥΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΤΗΣ ΚΡΗΤΗΣ ΤΑ ΤΕΛΕΥΤΑΙΑ 11 ΧΡΟΝΙΑ**

**Γ. Ντούλιος**<sup>1</sup>, Π. Βοργιά<sup>2</sup>, Χ.Π. Καμάρη<sup>2</sup>, Γ. Νιωτάκης<sup>3</sup>, Γ. Βλαχάκη<sup>1</sup>, Μ. Ραϊσάκη<sup>4</sup>, Ε. Παπαδάκη<sup>4</sup>, Ι. Τρίτου<sup>5</sup>, Ε. Γαλανάκης<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Παιδιατρική Κλινική, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης

<sup>2</sup>Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης

<sup>3</sup>Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης

<sup>4</sup>Εργαστήριο Ιατρικής Απεικόνισης, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης

<sup>5</sup>Εργαστήριο Ιατρικής Απεικόνισης, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης

**Εισαγωγή:** Η Οξεία Χαλαρή Παράλυση (ΟΧΠ) είναι μία νοσολογική οντότητα με ποικίλη αιτιολογία και πολλές πιθανές εκβάσεις.

**Σκοπός:** Ο υπολογισμός της επίπτωσης της νόσου ανά έτος, ανά 100000 παιδιά (0-16 ετών), της διαγνωστικής διαδικασίας, της χορηγηθείσας θεραπείας και της εξέλιξης των περιστατικών ΟΧΠ τα τελευταία 11 έτη στην Κρήτη. Επιχειρήθηκε επίσης να υπολογιστεί η επίπτωση ανά έτος, ανά 100000 παιδιά του Guillain-Barre syndrome (GBS), της κυρίαρχης αιτίας ΟΧΠ.

**Υλικό:** Παιδιατρικοί ασθενείς που ζουν στην Κρήτη (0-16 έτη) οι οποίοι νόσησαν από ΟΧΠ (01/01/2008-31/12/2018).

**Μέθοδος:** Μελετήθηκαν οι φάκελοι όλων των παιδιατρικών ασθενών που νόσησαν από ΟΧΠ το διάστημα από 01/01/2018 έως 31/12/2018 και νοσηλεύτηκαν στις Παιδιατρικές κλινικές του ΠΑΓΝΗ και του ΒΓΝΗ.

**Συμπεράσματα:** 18 νέες περιπτώσεις ΟΧΠ καταγράφηκαν από τον Ιανουάριο 2008 έως τον Δεκέμβριο 2018 στην Κρήτη, εκ των οποίων οι 16 (88,8%) αφορούσαν στο GBS, 1 (5,6%) σε ισχαιμία και 1 (5,6%) σε ΟΧΠ με μυελοπάθεια και συμμετοχή περιφερικού νεύρου (οξεία χαλαρή μυελίτιδα, Acute Flaccid Myelitis). Όλοι οι ασθενείς με GBS θεραπεύτηκαν με IVIG, ενώ 2 υποτροπίασαν (12,5%) και 4 (25%) εμφάνισαν επιπλοκές που απαιτούσαν συμπληρωματική θεραπεία. Προδιαθεσικός παράγοντας προσδιορίστηκε στο 63% των ασθενών. Όλοι οι ασθενείς με GBS ανένηψαν πλήρως. Οι δύο άλλοι ασθενείς εμφανίζουν νευρολογικά υπολείμματα. Δεν καταγράφηκε κανένα περιστατικό που να σχετίζεται με Ρολιόνιους λοίμωξη. Τέλος η επίπτωση της ΟΧΠ στον πληθυσμό μας είναι 1,39/100000 άνθρωπο-έτη κατά τη χρονική περίοδο της μελέτης. Η επίπτωση του GBS είναι 1,24/100000 άνθρωπο-έτη, και βρίσκεται εντός του εύρους τιμών που αφορούν στην Ευρώπη (0,8-1,9/100000).

## **EA18: ΠΡΟΣΠΑΘΕΙΑ ΑΝΑΣΤΟΛΗΣ ΤΟΥ ESES (ELECTRICAL STATUS EPILEPTICUS OF SLEEP) ΜΕ ΧΟΡΗΓΗΣΗ ΕΝΔΟΦΛΕΒΙΑΣ ΚΛΟΝΑΖΕΠΑΜΗΣ**

**Μαρία Τσιρούδα**<sup>1</sup>, Μελπομένη Γιώργη<sup>2</sup>, Μαρία Σπανού<sup>3</sup>, Ανδρέας Φρυγανάς<sup>4</sup>, Μαρία Νικολαΐδου<sup>5</sup>, Αργύριος Ντινόπουλος<sup>6</sup>

<sup>1</sup>Νοσηλεύτρια ΠΕ, Τεχνικός ΗΕΓ, Msc, PhD, Παιδονευρολογικό Τμήμα, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

<sup>2</sup>Παιδίατρος-Παιδονευρολόγος, Παιδονευρολογικό Τμήμα, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

<sup>3</sup>Παιδίατρος, Πανεπιστημιακή υπότροφος Παιδιατρικής Νευρολογίας, Παιδονευρολογικό Τμήμα, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

<sup>4</sup>Παιδίατρος, Παιδοαναπτυξιολογικό Τμήμα, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

<sup>5</sup>Ειδικευόμενη Παιδίατρος, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

<sup>6</sup>Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας, Παιδονευρολογικό Τμήμα, Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

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

**Σκοπός:** Σκοπός είναι να αξιολογήσουμε την αποτελεσματικότητα χορήγησης ενδοφλέβιας κλοναζεπάμης κατά τον ύπνο σε παιδιά με ESES.

**Μέθοδοι:** Αναφέρουμε τη δοκιμαστική χορήγηση σε 3 παιδιά με μέση ηλικία τα 6,5 έτη (66%θήλεα) και ιστορικό επιληψίας με κεντροβρεγματικές αιχμές (66%), με επίκτητη, οξεία ή προϊούσα απώλεια λόγου, διαταραχή αντίληψης, μειωμένη απόκριση σε εντολές, παρορμητικότητα, υπερκινητικότητα και επιθετικότητα. Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ) ύπνου ανέδειξε συνεχή, γενικευμένη επιληπτική δραστηριότητα με δείκτη αιχμής κύματος >75% σε όλα τα παιδιά, ενώ όλα είχαν λάβει προηγουμένως θεραπεία με ενδορθική χορήγηση διαζεπάμης. Πραγματοποιήθηκε ενδοφλέβια χορήγηση κλοναζεπάμης για 3 διαδοχικές νύχτες σε 2 εφάπαξ δόσεις των 2 και 1mg σε αργή έγχυση με διαφορά 2 ωρών μεταξύ τους, με ταυτόχρονη ΗΕΓγραφική παρακολούθηση, οξυμετρία και ηλεκτροκαρδιογράφημα. Η χορήγηση της κλοναζεπάμης οδήγησε στη μείωση της επιληπτικής δραστηριότητας, στην ομαλοποίηση του ΗΕΓ για σημαντικό χρονικό διάστημα κατά τον ύπνο και στην ανίχνευση γρήγορων βήτα ρυθμών.

Οι ασθενείς αξιολογήθηκαν προ της έγχυσης με κλίμακα GRIFFITHS MENTAL DEVELOPMENT, δοκιμασία «ΑΘΗΝΑ» και σταθμισμένες δοκιμασίες εκφραστικού λόγου και εικόνων δράσης του Ιωάννη Βογινδρούκα. Ο ηλεκτροεγκεφαλογραφικός έλεγχος θα επαναλαμβάνεται ανά τετράμηνο, ενώ οι νευροαναπτυξιακές δοκιμασίες ανά έτος.

**Συμπεράσματα:** Η ενδοφλέβια χορήγηση κλοναζεπάμης βάσει του συγκεκριμένου πρωτοκόλλου αποτελεί σημαντικά πρακτικό και εύκολο τρόπο αντιμετώπισης του ESES και οδηγεί σε μείωση ως και απαλοιφή του δείκτη αιχμής κύματος. Η παρακολούθηση των γλωσσικών, κοινωνικών και γνωστικών δεξιοτήτων των παιδιών που λαμβάνουν το συγκεκριμένο θεραπευτικό πρωτόκολλο και η συσχέτισή τους με την επιληπτική δραστηριότητα χρήζει διερεύνησης.