



MAGYAR
GYERMEKNEUROLÓGIAI
TÁRSASÁG

**A MAGYAR GYERMEKNEUROLÓGIAI TÁRSASÁG
42. KONGRESSZUSA**

**2018. JÚNIUS 7-9.
ZALAKAROS**



PROGRAMFÜZET



A MAGYAR GYERMEKNEUROLÓGIAI TÁRSASÁG

42. KONGRESSZUSA

2018. JÚNIUS 7-9., ZALAKAROS

PROGRAMFÜZET



Kedves Gyermekneurológusok és a Gyermekneurológiával Szimpatizálók!

A Magyar Gyermekneurológiai Társaság 2018. június 7-9. között rendezi meg ezévi szokásos kongresszusát. Idén Zalakaros látja vendégül a gyermekneurológia után érdeklődőket.

A gyermekneurológiai diagnosztika és terápia nagyon jelentősen és látványosan fejlődött az utóbbi tíz évben. Ez elsősorban az egyre szofisztikáltabb képalkotó vizsgálatoknak és a genetikai diagnosztika rohamos fejlődésének köszönhető. Új és gyógyítható betegségek kerültek felfedezésre, mint például az autoimmun encephalopathiák, az anti-NMDAR encephalitis. Felkért előadónk az új neuroimmunológiai laborvizsgálati lehetőségekről, az anti-MOG asszociált kórképekről és a neuromyelitis optica új kritériumrendszeréről fognak beszélni.

Az elmúlt néhány évben, a kitartó kutatások eredményeként több új gyógyszeres terápia is elérhető vált; eddig gyógyíthatatlannak tartott betegségek kezelését indikálhatjuk. A Biogen szimpóziум az atrophia musculorum spinalis - 2018 márciusában Magyarországon is befogadott - nusinersen terápiájának eredményeiről, lehetőségeiről ad áttekintést. A Biomarin támogatásával a neuronalis ceroidlipofuscinosis (CLN2) korai felismeréséről és kezelési lehetőségéről fogunk hallani a Hamburgi Egyetem vendégelőadójától és három kollégánktól. A korai kezdetű és recesszív öröklődésű ataxiák kórismézése nem egyszerű feladat. Az ataxiák labirintusában való eligazodást segítő, a napi gyakorlatban jól használható algoritmust mutatunk be az Actelion támogatásával. A gyermekkori dystoniák mély agyi stimulációval való műtéti kezelése szintén új reményeket kelt, az eredményekről felkért előadónk számol be.

A genetikailag is bizonyítható eredetű epilepsziák száma fokozatosan nő. A Dravet-szindróma első leírása mindössze 20 évvel ezelőtt született meg. A tünetegyüttes jellegzetességeiről, a hazai géndiagnosztika helyzetéről, a Dravet-szindrómás gyermekek felnőtté válásáról szintén felkért előadók számolnak be a Biocodex támogatásával. Beszélünk majd az epilepszia antiepileptikum és ketogén diétás lehetőségeiről is az Ewopharma és a Nutricia szimpóziумokon.

A sokszínű gyermekneurológia szekció a kedvencünk, ahol számos érdekes és izgalmas diagnosztikai és terápiás munka részeseivé válhatunk.

A kongresszus helyszíne a vadonatúj Park Inn Hotel. A helyi szervezési feladatokat Rada Éva főorvos, a Nagykánizsai Kórház gyermekneurológusa vállalta őszinte lelkesedéssel. A tradícióknak megfelelően a Congressline Kft. gondoskodik a konferenciánk gördülékeny szervezéséről.

Örömmel várjuk az újbóli találkozást, a tudományos és klinikai ismeretek „update”-elését, a baráti beszélgetéseket.

dr. Hollódy Katalin
a Magyar Gyermekneurológiai Társaság elnöke

Kedves Kollégák!

Nagykanizsa megyei jogú város Zala megyében, lakóinak száma 55.000 fő. A Zala és a Mura folyót összekötő Principális csatorna két oldalára épült, még ma is sokan külön névvel említik a két városrészt: Nagykanizsa és Kiskanizsa. Az országhatár felé haladva látható az egykori kanizsai vár 1996-ban felállított emlékműve. A mocsárból kiemelkedő szigeten felépített várnak ma már nincs felszíni nyoma. A város Főterén található a Városháza. A tér északi részén áll a török kút és a templomok közül az 1702-ben épült ferences templom, amely barokk stílusú műemlék.

Fakultatív program keretében javasoljuk még megtekinteni: Thury György Múzeum, Hevesi Sándor Művelődési Ház, Inkey sírbolt, Református templom, Nagy Magyarország Emlékmű, Pénzügyi Palota, Kiskastély, Zsinagóga, Szentháromság szobor.

Kórházunk súlyponti intézmény, mely mind járó-, mind fekvőbeteg-ellátás tekintetében ellátja a Zala megyei déli térség és néhány Somogy megyei település 107 ezer lakosát. Kórházunkban 360 aktív és 142 krónikus ágyon folyik a gyógyító ellátás. Ezt a feladatot 19 fekvőbeteg osztály, 14 diagnosztikai egység és 59 szakrendelő biztosítja. Gyermeosztályunk 30 ágyas csecsemő-gyermeosztályon és 25 ágyas újszülött rooming in részlegen tevékenykedik.

Járóbetegellátásunk keretében az általános gyermekszakrendelés mellett újszülött utógondozás, pulmonológia, kardiológia, neurológia szakrendelés és gondozás működik.

Kongresszusunk helyszínéül a Nagykanizsától 15 km-re fekvő, elsősorban gyógyvizéről és gyógyfürdőjéről ismert, Magyarország egyik legkisebb, de talán legvirágosabb üdülővárosát, Zalakarost választottuk. A zalai dombok ölelésében terül el, számos természeti csodát és vonzerőt rejt. A városkát megkímélte a túlzott urbanizáció, a globalizáció. Nincs rohanás, nincs nyüzsgés, nincsenek toronyházak, nincs pláza.

Virágokkal szegélyezett sétányai, Kis-Balatonra gyönyörű kilátást nyújtó Parkerdő, a környék látnivalói, az itt lakók vendégszeretete felüdülést és pihenést nyújt az ide látogatóknak.

A városkát érdemes Dotto kisvonattal, idegenvezetővel körbejárni, emellett felkeresni a Kilátót, a Termáltó és Őkopark szabadidő központot, Kis-Balaton térségét, valamint a Kápolnapusztai Bivalyrezervátumot is.

Szeretettel várjuk a kollégákat Zalakaroson és Nagykanizsán!

Dr. Rada Éva



A kongresszus fővédnöke

Cseresnyés Péter
Innovációs és Technológiai Minisztérium
Parlamenti államtitkára

Kongresszus elnöke

Dr. med. habil. Hollódy Katalin
A Magyar Gyermekneurológiai Társaság elnöke

Kongresszus védnökei

Dénes Sándor
Nagykanizsa Megyei Jogú Város polgármestere
Dr. Brünner Szilveszter
Főigazgató főorvos
Kanizsai Dorottya Kórház, Nagykanizsa
Dr. Nád Márta
Osztályvezető főorvos
Kanizsai Dorottya Kórház, Gyermekosztály, Nagykanizsa

Szervező bizottság

Dr. Hollódy Katalin
Dr. Elmont Beatrix
Dr. Kollár Katalin
Dr. Liptai Zoltán
Dr. Siegler Zsuzsanna

Helyi szervező bizottság

Dr. Rada Éva főorvos
Kanizsai Dorottya Kórház, Gyermekneurológiai szakrendelés,
Nagykanizsa
Zsuppánné Horváth Mária asszisztens
Kanizsai Dorottya Kórház, Gyermekneurológiai szakrendelés,
Nagykanizsa

Partnereink

- Biogen Hungary Kft. • Biomarin Europe Ltd. • Biocodex • Ewopharma Hungary Kft. • GL Pharma MKKK
- LBT Kft. • Meditop Kft. • Numil Hungary Kft. • Orphan Europe • Prima Medica Egészségközpontok
- Sanofi-Aventis Zrt.

A kongresszus és a regisztráció helyszíne Park Inn Hotel Zalakaros, 8749 Zalakaros, Üdülő sor 1.

Parkolás

Felhívjuk figyelmüket, hogy a Park Inn Zalakaros szállodában parkolás lehetséges külön díjfizetés ellenében. (1500 Ft/autó/nap)

Regisztrációs iroda nyitva tartása

2018. június 7.,	csütörtök	8.30 – 19.00
2018. június 8.,	péntek	7.30 – 17.00
2018 június 9.,	szombat	8.00 – 12.00

Társasági programok

Csütörtökön, június 7-én 19.30 óratól közös vacsora a Park Inn Hotelben
Pénteken, június 8-án 18.00-tól kirándulás Zalasabarra, a krónikus beteg gyermekek táborának meglátogatása a Zobori Élményparkban, majd vacsora a Park éttermében. Kényelmes túra öltözet, estére meleg felső öltözet javasolt!

Szervező iroda

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

Részvételi díjak	2018. április 20-ig	2018. április 21-től	Helyszínen
Társasági tag	25.000 Ft	28.000 Ft	31.000 Ft
Nem tag	29.000 Ft	32.000 Ft	35.000 Ft
Rezidens/PhD/ nyugdíjas/ *orvostan-hallgató	15.000 Ft	18.000 Ft	20.000 Ft
Kiállító	29.000 Ft	29.000 Ft	29.000 Ft
Kísérő	15.000 Ft	15.000 Ft	15.000 Ft
Napijegy	csütörtök		15.000 Ft
	péntek		15.000 Ft
	szombat		15.000 Ft

A részvételi díj tartalmazza:

- a kongresszuson való részvételt
- a kongresszus kiadványait
- a kávészüneteket
- mindhárom napi ebédet
- a csütörtöki vacsorát
- a péntek esti szakmai kirándulást és vacsorát

A kísérői részvételi díj tartalmazza:

- a csütörtök esti közös vacsorát
- a péntek esti szakmai kirándulást és vacsorát

A napijegy ára tartalmazza:

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

*alapképzésben résztvevő orvostanhallgató.
A részvételi díj 27% Áfa-t és 6.900 Ft/fő/nap közvetített étkezést tartalmaz.

Névkitűző

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

Kiállítás

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

Előadások

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

Kérjük az előadókat az előadások idejének pontos betartására, a nagyon feszített kongresszusi program miatt. Az előadások feltöltésére az adott előadásblokk előtti szünetben (vagy korábbi szünetekben) van lehetőség!

Akkreditáció

A kongresszus akkreditálása folyamatban van.

Regisztráció és szállásfoglalás lemondási feltételei

Lemondási határidő: 2018. április 20.

2018. április 30. utáni lemondás esetén nem áll módunkban a részvételi és a szállásdíjat visszafizetni. (kivétel betegség és egyéb a vis major körében elfogadott esetekben)

Kérjük a lemondást írásban a Szervezőirodának jelezni.



10:30

MEGNYITÓ

A Szénásy emlékérem átadása

11:30 – 12:40

NEUROIMMUNOLÓGIA I.

Üléselnök: Kollár Katalin és Móser Judit

Új neuroimmunológiai laborvizsgálati lehetőségek (felkért előadás 20 perc)Berki Tímea, Balogh Péter, Kellermayer Zoltán, Hayden Zsófia, Böröcz Katalin, Csizmadia Zsuzsanna
*Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Immunológiai és Biotechnológiai Intézet, Pécs***Egy különleges autoimmun encephalitis**Dobner Sarolta¹, Pék Tamás¹, Kőműves Sándor¹, Benke Péter¹, Beleznay Zsuzsanna², Liptai Zoltán¹¹Szent László Kórház, Budapest²SE Immunológiai Laboratórium, Budapest**Lázgörcssel kezdődött... – szövődményes herpes simplex vírus encephalitis egy eset kapcsán**
Pauleczki Annamária¹, Cservényák Judit¹, Béres Ildikó², Velkey Imre¹*Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház - Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc*¹Onkohaematológiai és Csontvelőtranszplantációs Osztály – Gyermekneurologiai Részleg²Gyermek Aneszteziológiai és Intenzív Osztály**Opsoclonus-myooclonus szindróma – újdonságok**Móser Judit¹, Beke Ágnes², Cserhádi Helga¹, Kollár Katalin¹, Mellár Mónika¹, Orbók Anna¹,Solymár Natália¹, Szamosújvári Judit¹, Rosdy Beáta¹¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, Budapest²Petz Aladár Megyei Oktató Kórház Gyermekosztály, Győr

12:40 – 13:40

EBÉD

13:40 – 15:45

NEUROIMMUNOLÓGIA II.

Üléselnök: Liptai Zoltán és Csüllög Zsuzsanna

Neuromyelitis optica új kritériumok, differenciál diagnosztika (felkért előadás 20 perc)

Lovas Gábor

*Jahn Ferenc Kórház, Neurológiai osztály, Budapest***Parainfectiosus ophthalmoparesis**Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Cserhádi Helga¹, Orbók Anna¹,Solymár Natália¹, Szamosújvári Judit¹, Rudas Gábor²¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológia Osztály, Budapest²Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

Akut látáscsökkenés gyermekkorbanCsüllög Zsuzsanna¹, Joó Katalin², Molnár Bernadett¹, Knézy Krisztina³, Liptai Zoltán⁴¹Sz-Sz-B. Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Kórháza, Gyermekosztály, Nyíregyháza²Sz-Sz-B. Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Kórháza, Szemészeti Osztály, Nyíregyháza³Semmelweis Egyetem, Szemészeti Klinika, Budapest⁴Dél-pesti Centrumkórház – Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet, Budapest**Cerebralis nagyér vasculitis talaján kialakuló ischaemiás stroke****– tanulságok két eset kapcsán**Apró Nóra¹, Rosdy Beáta², Kósik Nándor³, Kiss Gabriella³, Kollár Katalin², Móser Judit²,Mellár Mónika², Cserhádi Helga², Orbók Anna², Solymár Natália², Szamosújvári Judit²,Kovács Éva⁴, Barsi Péter⁵, Rudas Gábor⁵¹Budai Gyermekkorház Neurológia, Budapest²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Neurológia Osztály, Budapest³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Anaesthesiológiai és Intenzív terápiás Osztály, Budapest⁴Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, CT és Intervenció radiológiai Osztály, Budapest⁵Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest**Atípusos PANDAS szindróma**

Felkai Mária

Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A sokszínű ADEM – két esetünk bemutatásaDeák György¹, Kálmán Andrea¹, Rosdy Beáta², Móser Judit², Szabó Hajnalka¹¹Feljér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Újszülött-, Csecsemő- és Gyermek Osztály, Székesfehérvár²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Neurológia Osztály, Budapest**Krónikus polyneuropathia differenciáldiagnosztikai problémái egy esetünk kapcsán**Mellár Mónika¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Kollár Katalin¹, Cserhádi Helga¹,Orbók Anna¹, Solymár Natália¹, Almássy Zsuzsa¹, Arányi Zsuzsa², Liptai Zoltán³¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest²Semmelweis Egyetem, Neurológiai Klinika, Budapest³Szent László Kórház, Budapest**Komplex rehabilitáció neuroimmunológiai betegségek után**

Paraicz Éva, Csohány Ágnes

MRE Bethesda Gyermekkorház Vegyes Szervezésű Rehabilitációs Osztály, Budapest

15:45 – 16:15

KÁVÉSZÜNET



16:15 – 17:15

NUTRICIA SZIMPÓZIUM (60 perc)

A ketogén-diéta helye az epilepszia terápiájában

Moderátor: Altmann Anna

Ketogén-diéta a gasztroenterológus szemével

Karoliny Anna

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Gasztroenterológia és Nephrológia Osztály, Budapest

Csecsemőkori epilepsziaformák a ketogén terápia szempontjából

Altmann Anna

Budai Gyermekkórház, Budapest

Saját tapasztalataim az epilepszia kezelésében

Rosdy Beáta

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai osztály, Budapest

Nutricia bemutatása

Havasi Anikó

Numil Hungary Kft.

17:15 – 18:15

KÖZGYŰLÉS

19:30 –

KÖZÖS VACSORA

08:00 – 9:00

EPILEPSZIA

Üléselnök: Siegler Zsuzsa és Elmont Beatrix

Klasszikus organikus aciduriák diagnózisa és kezelése

Zsidegh Petra, Szatmári Ildikó, Kiss Erika

*Semmelweis Egyetem AOK I.sz. Gyermekklinika, Anyagcsere Szűrő- és Gondozó Központ, Budapest***Amikor egy ország összefog – egy ritka mitokondriális encephalopathia esete**

Elmont Beatrix

*Zala Megyei Szent Ráfael Kórház, Gyermekosztály, Zalaegerszeg***DNM1-L mutáció okozta súlyos epilepsziás encephalopathia**Kollár Katalin¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Hadzsiev Kinga²¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest²PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet, Pécs**Végre megtaláltuk.....**Hadzsiev Kinga¹, Bodó Tímea², Siegler Zsuzsa², Fogarasi András², Zima Judith¹, Melegh Béla¹¹PTE AOK KK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs²MRE Bethesda Gyermekkórház, Neurológiai osztály, Budapest

09:00 – 10:20

DRAVET SZIMPÓZIUM a BIOCODEX támogatásával (80 perc)BIOCODEX **Dravet szindróma – a csecsemőkortól a felnőttkorig**

Moderátor: Hollódy Katalin

Melyik csecsemő lesz Dravet szindrómás? Korai gyanújelek

Siegler Zsuzsa

*MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest***Segít-e az EEG a Dravet szindróma klinikai diagnózisának felállításában, a betegek terápiás követésében, a prognózis meghatározásában?**

Rosdy Beáta, Mellár Mónika

*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest***A Dravet szindróma genetikai háttere**

Hadzsiev Kinga

*PTE KK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs***A Dravet szindrómával élők felnőtt epileptológiai/neurológiai gondozásba való átadásának hazai gyakorlata vagy „gyakorlatlansága”**

(szempontok, buktatók, javaslatok, feladatok)

Jerney Judit

Budai Gyermekkórház, Budapest

10:20 – 10:50

KÁVÉSZÜNET

10:50 – 11:50 LIPOFUSCINOSIS SZIMPÓZIUM a Biomarin támogatásával (60 perc)

Moderátor: Liptai Zoltán

Early diagnosis and treatment of CLN2-disease (30 perc)

Miriam Nickel

*University Medical Center, Hamburg***Az NCL fenotípusa egy betegünk kapcsán (6 perc)**Till Ágnes¹, Herbert Zsuzsa², Hollódy Katalin³, Hadzsiev Kinga¹¹PTE KK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs²PTE ÁOK, Radiológia Klinika, Pécs³PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs**Neuronalis ceroid lipofuscinosis 2 – esetismertetés (6 perc)**

Csüllög Zsuzsanna, Molnár Bernadett

*Sz.-Sz.B. Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Kórháza, Gyermekosztály, Nyíregyháza***Későn érkezett az új kezelés lehetősége (6 perc)**

Rosdy Beáta, Móser Judit, Mellár Mónika, Kollár Katalin, Cserháti Helga,

Szamosújvári Judit, Solymár Natália

*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest***11:50 – 12:20 EWOPHARMA SZIMPÓZIUM (30 perc)****„Melyiket válasszam? Az intelligens antiepileptikum választás”**

Altmann Anna

*Budai Gyermekórház, Budapest***12:20 – 13:20 EBÉD****13:20 – 14:30 BIOGEN SZIMPÓZIUM (70 perc)****Spinraza – az első betegségmódosító kezelés spinális izomatrófiás (SMA) betegek számára**

Moderátor: Hollódy Katalin

Újabb lehetőségek az izombetegségek terápiában. Hazai helyzetkép

Herczegfalvi Ágnes

*Semmelweis Egyetem, II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest***Nusinersen, hatásmechanizmustól a klinikai hatékonyságig**

Szabó Léna

*Semmelweis Egyetem, II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest***SMA betegek komplex rehabilitációja**

Medveczky Erika

*Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak, Gyermekgyógyászati Rehabilitációs Osztály, Budapest***14:30 – 15:00 KÁVÉSZÜNET**

15:00 – 17:00

MOZGÁSZAVAROK A GYERMEKKORBAN

Üléselnök: Herczegfalvi Ágnes és Medveczky Erika

Disztónia kezelése mély agyi stimulációval: korábban és hatékonyabban
(felkért előadás 25 perc)

Kovács Norbert

*PTE KK Neurológiai Klinika, Pécs***Gyermekkorban ritkán megjelenő mozgászavar. Esetismertetés**

Filiczki Gabriella, Gergev Gyurgyinka, Szabó Léna, Herczegfalvi Ágnes

*Semmelweis Egyetem II. Gyermekklinika, Budapest***Új algoritmus lehetőség az autoszomális recesszív öröklődésű ataxiák differenciáldiagnosztikájában** (felkért előadás, 25 perc)

Hollódy Katalin

*PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs***Súlyos mozgászavar metabolikus oka: GM1-gangliosidosis**Liptai Zoltán¹, Móser Judit², Papp Ferenc³, Szócs Anna⁴, Várallyay György⁴, Balogh István⁵¹Szent László Kórház, Budapest²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest³SZTE KK Gyermekklinika, Szeged⁴Semmelweis Egyetem MR Klinikai Központ, Budapest⁵DE KK LMI, Debrecen**Csak egy cseppentés és máris megvan a pontos diagnózis** (felkért előadás, 15 perc)

Herczegfalvi Ágnes, Szabó Léna

*Semmelweis Egyetem II. Gyermekklinika, Budapest***„Floppy” baby differenciáldiagnosztikai nehézségei**Till Ágnes¹, Simon Gábor², Zima Judith¹, Hollódy Katalin³, Hadzsiev Kinga¹¹PTE KK Klinikai Központ, Orvosi Genetika Intézet, Pécs²Kaposi Mór Oktatókórház, Gyermekosztály, Kaposvár³PTE KK Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermekneurológia Tanszék, Pécs

18:00

INDULÁS A ZOBORI ÉLMÉNYPARKBA

8:30 – 10:25

SOKSZÍNŰ GYERMEKNEUROLÓGIA I.

Üléselnök: Rosdy Beáta és Merő Gabriella

Cannabinoidok alkalmazása gyermekkori neurológiai kórképekben

Bauer Viktor

*Kenessey Albert Kórház, Gyermekosztály, Balassagyarmat***Ismeretlen jelentőségű mikrodeléció újraértelmezése**Molnár Viktor¹, Szamosújvári Judit², Molnár Mária Judit¹, Farkas Viktor Ernő²¹Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, Semmelweis Egyetem, Budapest²Semmelweis Egyetem, I.sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest**A cerebialis paresis előfordulása West-szindrómás betegekben**Nagy Eszter¹, Farkas Nelli², Hollódy Katalin¹¹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs²Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Bioanalitikai Intézet, Pécs**Epilepsiás gyermekek életminősége Magyarországon**Fejes Melinda¹, Varga Beatrix², Kovács Anna³, Hollódy Katalin³¹Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Koraszülött-Újszülöttpatológiai Osztály, Miskolc²Miskolci Egyetem, Gazdaságtudományi Kar, Üzleti Statisztika és Előrejelzési Intézet Tanszék, Miskolc³PTE KK. Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs**Klinikum mindenkfelett - ne mindig higgyük el a „negatív” MRI-leletet (15 perc)**Orbók Anna¹, Solymár Natália¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Szamosújvári Judit¹, Cserháti Helga¹, Rosdy Beáta¹, Karoliny Anna², Meichelbeck Krisztina², Kovács Éva³, Varga Edit⁴, Hegyi Márta⁵, Fogarasi András⁵, Elor Guy⁶, Pálmafy Beatrix⁶¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Neurológiai Osztály, Budapest²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Gasztroenterológiai és Nephrológiai Osztály, Budapest³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet CT és Intervenció Radiológiai Osztály, Budapest⁴Semmelweis Egyetem MR Klinikai Központ, Budapest⁵MRE Bethesda Gyermekkorház, Neurológiai Osztály, Budapest⁶OKITI Gyermek Idegsebészeti Osztály, Budapest**Anti-MOG-asszociált kórképek gyermek és felnőttkorban (felkért előadás 20 perc)**

Rajda Cecília

*SZTE Neurológiai Klinika, Sclerosis multiplex és Epilepszia Szakambulancia, Szeged***Hatékony SM terápia gyermekkorban/esetbemutató**

Merő Gabriella

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

10:25 – 10:50

KÁVÉSZÜNET

10:50 – 12:50

SOKSZÍNŰ GYERMEKNEUROLÓGIA II.

Üléselnök: Beke Anna és Rada Éva

PANDAS, PANS – Kiút a gyermekkori neuropszichiátriai tünetek útvesztőjéből?

Pauleczki Annamária, Cservenyák Judit

*Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház - Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Onkohaematológiai és Csontvelőtranszplantációs Osztály – Gyermekneurológiai Részleg, Miskolc***Mi volt előbb a tyúk vagy a tojás? Kalandozások az immunrengetegben**Bodó Tímea¹, Constantin Tamás², Fogarasi András¹¹Bethesda Gyermekkorház, Neurológiai osztály, Budapest²Semmelweis Egyetem II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest**Nem minden evészavar az, aminek látszik**Szamosújvári Judit¹, Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Karoliny Anna², Markia Balázs³, Pálmafy Beatrix³, Kovács Éva⁴, Garami Miklós⁵¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Neurológia Osztály, Budapest¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Gasztroenterológiai és Nefrológiai Osztály, Budapest³OKITI, Gyermeksebészeti Osztály, Budapest⁴Dél-Pesti Centrumkórház MR Laboratóriuma, Budapest⁵Semmelweis Egyetem II. sz. Gyermekklinika, Neuro-onkológia osztály, Budapest**Igen kissúlyú és extrém kissúlyú koraszülöttek hosszútávú követeése**

Beke Anna Mária, Nagy Anett

*Semmelweis Egyetem I. sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest***A Katona módszer effektivitása (mini evidence based)**Felkai Mária¹, Berényi Marianne², Rudas Gábor³¹Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest²Szent Margit Kórház, Fejlődésneurológiai Osztály, Budapest³Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest**„Úgyse hiszi el senki magának, hogy amit lát az tényleg van...”**Lauer Zsófia¹, Till Ágnes², Zima Judith², Büki András³, Szólics Alex³, Hollódy Katalin¹¹PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs²PTE KK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs³PTE KK Idegsebészeti Klinika, Pécs**6-18 éves epilepsiás gyermekek tápláltsági állapotának, sportolási szokásainak és kortárs közösségbe illeszkedésének vizsgálata**Takács Tímea¹, Altmann Anna², Fogarasi András³, Rosdy Beáta⁴, Szabó László¹¹Semmelweis Egyetem Egészségtudományi Kar Védőnő szakirány, Budapest²Budai Gyermekkorház Neurológiai Osztály, Budapest³Bethesda Gyermekkorház Neurológiai Osztály, Budapest⁴Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, Budapest

Altatási komplikáció – izomdystrophia első jele?Rada Éva¹, Kárteszi Judit², Kalmár Tibor³¹Kanizsai Dorottya Kórház, Gyermekosztály, Nagykanizsa²ZMK, Genetikai Laboratórium, Zalaegerszeg³SZTE, Klinikai Orvostudományi Doktori Iskola, Szeged**13:00 A KONFERENCIA ZÁRÁSA****13:15 EBÉD****ELŐADÁS ÖSSZEFOGLALÓK – ABSZTRAKTOK****2018. JÚNIUS 7. CSÜTÖRTÖK****11:30 – 12:40 NEUROIMMUNOLÓGIA I.****Új neuroimmunológiai laborvizsgálati lehetőségek**

Berki Timea, Balogh Péter, Kellermayer Zoltán, Hayden Zsófia, Böröcz Katalin, Csizmadia Zsuzsanna

Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Immunológiai és Biotechnológiai Intézet, Pécs**DR. BERKI TIMEA** egyetemi tanár, laboratóriumi diagnosztikai szakorvos

1985-től, mint MTA TMB ösztöndíjas kezdett el dolgozni a Pécsi Tudományegyetem, Kórbonctani Intézetében. 1991 óta a PTE Klinikai Központ, Immunológiai és Biotechnológiai Intézetében dolgozik, 2010 óta az intézet igazgatója. 1994-ben PhD fokozatot szerzett, 2007-ben habilitált, 2017-től az MTA doktora. Kutatási területe a glukokortikoid hormon által elindított jelátviteli útvonalak vizsgálata T sejt alcsoportokon. Immunológia alapjai tantárgy oktatója 3 nyelven, a rutin immundiagnosztikai laboratórium megalapítója és vezetője.

Útravaló – üzenet:

- A központi és perifériás idegrendszer ionsatorna receptorok fehérjéi ellen elinduló autoimmun folyamat diagnosztikáját a molekuláris biológiai módszerek fejlődése tette lehetővé.
- A klasszikus nikotinergerg acetilkolin receptor elleni autoantitestek kimutatása mellett lehetőség van a muskariнерg receptorok elleni autoantitest mérésére is antigén-specifikus ELISA módszerrel.
- Immunoblot módszerrel végezzük a gangliozid fehérjék elleni autoantitestek kimutatását perifériás neuropátiák diagnosztikájánál.
- A paraneoplasztikus neurológiai kórképek esetében még fel nem ismert tumor intracelluláris antigénjei (anti-Hu/ANNA-1, anti-Ri/ANNA-2, anti-CV2/CRMP5 és anti-Ma2/Ta) ellen elinduló immunreakció okoz keresztreakcióval limbikus encephalitiszerű tüneteket, mely antitesteket immunoblot módszerrel mutatjuk ki.
- Az autoimmun encephalitiszek mögött gyakran bizonyítható a glutamát receptorok (NMDAR, GABABR, AMPAR)

Egy különleges autoimmun encephalitisDobner Sarolta¹, Pék Tamás¹, Kőmíves Sándor¹, Benke Péter¹, Beleznay Zsuzsanna², Liptai Zoltán¹¹Szent László Kórház, Budapest²SE Immunológiai Laboratórium, Budapest

Cél: Az autoimmun encephalitisek kevésbé ismert formájának ismertetése, mely centrális tünetek mellett perifériás idegrendszeri érintettséggel is jár.

Esetismertetés: A négy éves kislányt egy hetes tünetek: rövid láz, majd alvászavar, megnövekedett folyadékforgalom, végtagi viszketés, vakarózás után kialakult status epilepticusszal vettük fel intenzív osztályunkra.

Eredmények: A se-Na alacsony, a liquor fehérje emelkedett, a koponya MRI normális, az EEG háttértevékenység meglassult volt. Kombinált antimikrobás kezelést kapott. Kórokozó nem igazolódott. Később megváltozott viselkedés, hullámzó tudatzavar, mutizmus, állandó vakarózás, magas vérnyomás jelentkezett. Hosszúpályia tünetek, areflexia, paraesthesia, flaccid paraparesis jellemezték statusát. Hyponatraemiája nehezen volt rendezhető, és több ízben görcsölt. Autoimmun encephalitis merült fel, de a nagy dóziszú szteroid lökéskezelés kezdetben hatástalannak tűnt. A szérumban CASPR2 ellenes antitest ismételtén pozitív volt, de titere immunterápia (szteroid+immunglobulin) mellett csökkent, a kislány állapota fokozatosan javult, se-Na szintje stabilizálódott, vérnyomása normalizálódott, viszketése megszűnt, újra beszélni kezdett.

Konklúzió: Autoimmun encephalitis és polyneuropathia klinikai tünetei esetén gyermekkorban is felmerül CASPR2 encephalitis lehetősége, ami miatt elhúzódó immunterápia javasolt.

Lázgörcssel kezdődött... – szövődményes herpes simplex vírus encephalitis egy eset kapcsánPauleczki Annamária¹, Cserenyák Judit¹, Béres Ildikó², Velkey Imre¹*Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház - Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc**¹Onkohaematológiai és Csontvelőtranszplantációs Osztály – Gyermekneurológiai Részleg**²Gyermek Aneszteziológiai és Intenzív Osztály*

Magyarországon évente 10-15 új herpes simplex vírus (HSV) okozta encephalitisszel számolhatunk többnyire gyermekeket és időseket érintve. Főként a temporalis és frontalis lebenyeket érintő nekrotizáló, vérzéses agyvelőgyulladás súlyos motoros és neurokognitív deficitet, epilepsziát vagy akár halálos kimenetelt okozhat. Az acyclovir bevezetése óta a HSV encephalitis prognózisa jelentősen javult, ezért korai felismerése elengedhetetlen a szövődmények elkerülése érdekében. A gyulladás okozta lokális maradványtünetek mellett az utóbbi években a herpes encephalitis lezajlása után néhány héttel ismételt állapotromlást, choreiform mozgászavarokat figyeltek meg háttérében immunológiai eredet valószínűsítve. Később ezen relapsusok háttérében NMDA-receptor ellenes antitesteket mutattak ki; bármely életkorban a limbikus encephalitisnek megfelelő típusos tüneteket okozva. Előadásomban egy hat éves kislány esetét szeretném bemutatni, aki néhány napja tartó akut infekció mellett jelentkező generalizált convulsio miatt került Intézetünkbe. Hyperpyrexia, ismétlődő epileptiform görcs, mélyülő tudatzavar háttérében liquor PCR HSV1 encephalitist igazolt. A koponya MR a jobb fronto-temporalis és bal frontális területek érintettségét mutatta. Acyclovir és tüneti kezelés mellett állapota kezdeti romlás után fokozatos, várakozáson felüli javulásnak indult. Bal oldali hemiparesise lényegében megszűnt, jól kooperált. A tünetek indulása után néhány héttel ismét állapotromlás, fokozatos beszédvesztés, mélyülő tudatzavar alakult ki, majd oro-facialis-lingualis dyskinesisek jelentek meg. Tünetei háttérében NMDA-receptor ellenes antitesteket sikerült igazolni a szérumból és liquorból is. Ennek megfelelően kombinált immunterápiáját – nagy dóziszú lökészsztteroid és immunglobulin – kezdtük; amellyel mellett lassú, de reménykeltő javulás indult el. Esetünkkel szeretnénk felhívni a figyelmet erre a ritka, kezelhető szövődményre valamint felmerülő diagnosztikus és terápiás dilemmáinkra.

Opsoclonus-myooclonus szindróma – újdonságok

Móser Judit¹, Beke Ágnes², Cserháti Helga¹, Kollár Katalin¹, Mellár Mónika¹, Orbók Anna¹, Solymár Natália¹, Szamosújvári Judit¹, Rosdy Beáta¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, Budapest

²Petz Aladár Megyei Oktató Kórház Gyermekosztály, Győr

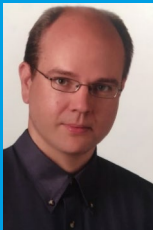
Az opsoclonus-myooclonus szindróma (OMS) az esetek többségében paraneopláziás eredetű, occult neuroblastomához társul. A betegség általában – több neuroimmunológiai kórképhez hasonlóan – relapszusokkal jár. A relapszusok rontják a betegség hosszú távú kimenetelét: kognitív deficit, beszédzavar, viselkedési probléma, alvászavar jelentkezhethet. Nagyon fontos a relapszus eredetének feltérképezése, a kiváltó ok (pl. infekció) kezelése, az immunterápia átgondolása és módosítása. Liquor biomarkerek is segítenek a központi idegrendszeri gyulladás megítélésében. Betegünknel az ACTH kezelést 4 hónap elteltével IVIg terápiával egészítettük ki, de a kettős kezelés mellett egy enyhe és egy súlyos relapszus jelentkezett. A betegség kezdete után 1 évvel rituximab kúrát alkalmaztunk. Azóta 1 év telt el, jelentős mértékű relapszus nem fordult elő. A korai, agresszív, kombinált immunterápia jelentősen javítja az OMS kimenetelét, a betegek életminőségét. A kezdeti indukciós terápia lehetőséget ad az ACTH kezelés lerövidítésére is.

13:40 – 15:45 **NEUROIMMUNOLÓGIA II.**

Neuromyelitis optica új kritériumok, differenciál diagnosztika

Lovas Gábor

Jahn Ferenc Kórház, Neurológiai Osztály, Budapest

**LOVAS GÁBOR MD, PHD**

A Jahn Ferenc Kórház Neurológiai osztályán dolgozom. Az osztály és a magam érdeklődési területének középpontjában a neuroimmunológiai betegségek állnak. Az osztályon ezeknek a betegségeknek praktikusán a teljes spektrumával foglalkozunk. Az ország egyik legnagyobb SM centruma és a legnagyobb Myasthenia központként működünk Rózsa főorvosnő vezetésével.

A Devic betegséget korábban a sclerosis multiplex egy speciális altípusának tartottuk. Az NMO antitest felfedezését követően vált világossá, hogy speciális, antitest mediált központi idegrendszeri betegségről van szó. Kiderült, hogy a demyelinisatiós betegség célpontja nem is oligodendroglia, hanem az asztrocita, méghozzá, a perivascularis asztrocita nyúlványon elhelyezkedő vízcsatorna, az aquaporin 4 fehérje. A betegség diagnosztikai kritériumai számos alkalommal kerültek újragondolásra. Az előadásban a kritérium rendszerek változását, az aktuális kritériumrendszert és az antitest mediált központi idegrendszert érintő autoimmun betegségek kezelési elveit tárgyaljuk.



Parainfectiosus ophthalmoparesis

Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Cserháti Helga¹, Orbók Anna¹, Solymár Natália¹, Szamosújvári Judit¹, Rudas Gábor²

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológia Osztály, Budapest

²Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

Bevezetés: a Guillain-Barre szindrómának és a Miller-Fisher szindrómának sok egymást is átfedő alcsoportja van. Ritka előfordulásuk miatt a diagnózis felállításának sok a buktatója.

Esetismertetés: 14 éves lány előzményi adataiból édesanyja migrén betegsége és 3 éves kora óta havi egy ízben frontok kapcsán jelentkező fejfájása emelendő ki. Felvétele előtt két héttel lázas gastroenteritise zajlott. Felvétele napján fejfájást panaszolt, majd balra és felfelé tekintéskor kettősképet észlelt, a bal pupillája kitágult és a bal szemén ptosis alakult ki. Visus 1/1, szemfenék ép volt. Az agyideg tüneteken kívül más neurológiai eltérést nem találtunk. Kontrasztos koponya MRI és liquor vizsgálata eltérést nem mutatott. Neuroborreliosis kizártuk. Ophthalmoplegiás migrént valószínűsítettünk, így szteroid kezelést kezdtünk, amely csak fejfájását oldotta. Tünetei progrediáltak, horisontalis és verticalis nystagmus alakult ki mindkét szemén, minden irányba tekintéskor kettősképet jelzett, bal pupillája tovább tágult és fénymerévvé vált. Ptosisa fluktuált. Minimális javulást követően 3 hét múlva érkezett meg a szérum GQ1b ellenanyag vizsgálat pozitív eredménye. Diagnózisunkat revidéáltuk, postinfectiosus ophthalmoparesis állapototunk meg. Tekintve a megindult javulást apheresis nem alkalmaztunk. 4 hónappal a betegség kezdete után már csaknem gyógyult.

Következtetés: a Miller-Fisher szindróma alcsoportjait nehéz diagnosztizálni, gyakran botulizmusnak, myasthenia gravisnak, vagy agytörzsi stroke-nak vélelményezik. Elkülönítésüket taglaljuk.

Akut látáscsökkenés gyermekkorban

Csüllög Zsuzsanna¹, Joó Katalin², Molnár Bernadett¹, Knézy Krisztina³, Liptai Zoltán⁴

¹Sz-Sz-B. Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Kórháza, Gyermekosztály, Nyíregyháza

²Sz-Sz-B. Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Kórháza, Szemészeti Osztály, Nyíregyháza

³Semmelweis Egyetem, Szemészeti Klinika, Budapest

⁴Dél-pesti Centrumkórház – Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet, Budapest

2016-ban féléven belül 3 gyermeket vizsgáltunk osztályunkon néhány napja- néhány hete észlelt nagyfokú látáscsökkenés miatt. Az első eredmények neuritis retrobulbarisra utaltak (egyiküknél régebben lezajlottnak tűnt), emiatt nagy dózisú steroid kezelést indítottunk, miközben kivizsgálásukat folytattuk egyéb okok keresésére. Érdemi javulást egyiküknél sem tapasztaltunk.

Előadásunkban ismertetjük a gyermekkori látáscsökkenés lehetséges okait, a diagnosztikai és kezelési lehetőségeket.

Egy betegünkönél Leber-féle opticus atrophia igazolódott, egy fiúnál az OPA1 génen találtak eddig még nem leírt mutációt, melynek kóroki szerepe nem bizonyított. Harmadik betegünkönél az etiológia nem tisztázódott.

Cerebralis nagyér vasculitis talaján kialakuló ischaemiás stroke – tanulságok két eset kapcsán

Apró Nóra¹, Rosdy Beáta², Kósik Nándor³, Kiss Gabriella³, Kollár Katalin², Móser Judit², Mellár Mónika², Cserhádi Helga², Orbók Anna², Solymár Natália², Szamosújvári Judit², Kovács Éva⁴, Barsi Péter⁵, Rudas Gábor⁵

¹Budai Gyermekkorház Neurológia, Budapest

²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Neurológia Osztály, Budapest

³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Anaesthesiológiai és Intenzív terápiás Osztály, Budapest

⁴Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, CT és Intervenciós radiológiai Osztály, Budapest

⁵Semmelweis Egyetem MR Kútató Központ, Budapest

Bevezetés: A gyermekkorban kialakult stroke 50%-a ischaemiás eredetű, 53%-ban található arteriopathia a háttérben. A cerebralis vasculitisek besorolásában központi jelentőségű az MR angiographia és a kontrasztos érfal MR vizsgálat elvégzése.

Esetismertetés: Kórházunkba ischaemiás stroke diagnózisával felvett és kezelt két kisded betegségének hátterében agyi nagyér vasculitis igazolódott. Az ennek kapcsán felmerülő korai diagnosztikus nehézségeket ismertetjük. Elemezzük a differenciáldiagnosztikai lépéseket, a korai időszakban elvégzett MR vizsgálatot. Ismertetjük a kontrasztos érfal MR vizsgálat jelentőségét. Kitérünk a kezelésre és a kimenetelre.

Következtetés: A cerebralis nagyér vasculitis talaján kialakult ischaemiás stroke nagyon súlyos állapot, még időben megkezdett kezelés ellenére is magas mortalitású, morbiditású megbetegedés. Új diagnosztikus lehetőség, amely segíti a besorolást, a kontrasztanyaggal elvégzett érfal MR vizsgálat.

Atípusos PANDAS szindróma

Felkai Mária

Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

PANDAS szindróma rövid ismertetése

Esetismertetés, terápiás próbálkozások.

A sokszínű ADEM – két esetünk bemutatása

Deák György¹, Kálmán Andrea¹, Rosdy Beáta², Móser Judit², Szabó Hajnalka¹

¹Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Ujszülött-, Csecsemő- és Gyermek Osztály, Székesfehérvár

²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Neurológia Osztály, Budapest

Az akut disszeminált encephalomyelitis (ADEM) ritka, immunmediált, akut/szubakut lefolyású, poliszimptomás gyulladáshoz / demyelinisációs idegrendszeri betegség, melyet gyakran (vírus) fertőzés vagy vakcináció előz meg. Előadásunkban 2017 évben diagnosztizált két kislány páciensünk esetét kívánjuk bemutatni. Az előadásunk során a diagnózis felállítása kapcsán szerzett tapasztalatainkat és a terápiás lépéseket szeretnénk ismertetni. Az esetbemutatók kapcsán kitüntetett figyelmet kívánunk fordítani a sokszor nem típusos tünetekre, azok időbeni megjelenésére és dinamikájára. Fontosnak tartjuk, az alarmírozó tünetek alapján indikált képalkotó és szerológiai / immunológiai vizsgálatok korai elvégzését. A képalkotó vizsgálatok anyagát bemutatva érdekességként bemutatjuk az első esetünk kapcsán tapasztalt két fázisos lefolyást: eleinte szürkeállományi, majd 1,5 hónap után szinte kizárólag fehér állományi érintettséget találtunk. Legvégül röviden ismertetni kívánjuk mindkét esetünk körlefo-lyását a teljes tünetmentességig.



Következtetésként hangsúlyozni kívánjuk a súlyos neurológiai tünetek helyes értékelését, a koponya MR és liquorvizsgálat mielőbbi elvégzését.

Mivel az ADEM akár kifejezetten súlyos idegrendszeri tünetekkel is járó és sokszor lassan javuló, nem ritkán maradvány tünetekkel gyógyuló kórkép, szeretnénk felhívni a figyelmet a család korrekttájékoztatása mellett a gyermek és szülők pszichés támogatásának a fontosságára is.

Krónikus polyneuropathia differenciáldiagnosztikai problémái egy esetünk kapcsán

Mellár Mónika¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Kollár Katalin¹, Cserháti Helga¹, Orbók Anna¹, Solymár Natália¹, Almássy Zsuzsa¹, Arányi Zsuzsa², Liptai Zoltán³

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

²Semmelweis Egyetem, Neurológiai Klinika, Budapest

³Szent László Kórház, Budapest

Bevezetés: Gyermekkorban számos diagnosztikai kérdést vetnek fel a klinikailag neuropathia/polyneuropathia képében jelentkező kórképek, amelyek közötti differenciálás a klinikai tünetek, a neurofiziológiai és egyéb vizsgálatok ismeretében sem mindig egyszerű.

Esetbemutató: A jelenleg több mint 4 éve követett serdülő fiút 14 éves életkorban subacut módon kialakuló kétoldali felső végtagi gyengeség miatt kezdtük vizsgálni, aminek hátterében a negatív nyaki gerinc MRI, a sejt/fehérje disszociációt mutató liquor, és a kevert típusú polyneuropathát igazoló ENG alapján Guillain-Barré szindróma gyanúja merült fel, de a fenti tünetekkel egyidőben diagnosztizált IDDM, hypothyreosis és az atípusos körlefolys már kezdetben felvetette CIPD lehetőségét is.

Követése során az ismétlődően kialakuló panaszok azonban számos kérdést vetettek fel, a későbbiekben a klinikai tünetek jellegzetességei, és a megismételt neurofiziológiai vizsgálatok leginkább HNPP-nek feleltek meg, s ezt genetikai vizsgálata is alátámasztani látszik.

Következtetés: Betegünk esetében mindent egybevetve kérdéses, hogy panaszai magyarázhatók-e egy kórképpel, vagy a perifériás idegek genetikai alapon meglévő esendősége, immunológiai folyamatok és esetleg a cukorbetegség együtt alakítják a körlefolysát.

Komplex rehabilitáció neuroimmunológiai betegségek után

Paraicz Éva, Csohány Ágnes

MRE Bethesda Gyermekkorház Vegyes Szervezésű Rehabilitációs Osztály, Budapest

A neuroimmunológiai betegségek gyakran okoznak átmeneti vagy tartós mozgásfogyatékossgot. 2007 és 2017 között osztályunkon 18 gyermeket kezeltünk, közülük 10-nél myelitis transversa, 8-nál Guillain-Barré szindróma volt az alapbetegség. A myelitis transversa miatt kezelt betegeink életkora 11 hónap és 15 év között szóródott (átlag 8,8 év). Két gyermek tünetmentesen távozott, ketten minimális neurológiai deficittel gyógyultak. Hat gyermek súlyos maradványtünetek miatt járásképtelen maradt, közülük négy gyermek esetében a rehabilitációt sikeresnek tartjuk, míg két gyermek kezelése kudarccal végződött. A Guillain-Barré betegség után osztályunkra került gyermekek életkora 3 és 18 év között volt (átlag 11,3év). Esetükben –az irodalommal egyezően – a spontán gyógyulás sokkal gyakoribb volt. Két gyermeknél azonban ez a folyamat éveket vett igénybe, ők enyhe maradványtünetekkel élnek.

A 18 gyermek kórtörténetének retrospektív feldolgozása során arra kerestük a választ, hogy mitől függ a rehabilitáció sikeressége. Vizsgáltuk az alkalmazott fizioterápiás eljárásokat és segédeszközöket, a gyermekek pszichés állapotát, a rehabilitációban töltött időt és a család szerepét.

08:00 – 9:00 EPILEPSZIA

Klasszikus organikus aciduriák diagnózisa és kezelése

Zsidegh Petra, Szatmári Ildikó, Kiss Erika

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

Az organikus aciduriák olyan veleszületett anyagcsere betegségek, amelyeknek hátterében a szénhidrátok, fehérjék vagy zsírok katabolizmusában érintett számos anyagcsere út valamely enzimének vagy transzport fehérjéjének csökkent működése áll.

Ezen funkcionális fehérjék celluláris hiánya a vérben szerves savak abnormális akkumulációját eredményezi, ami a metabolitok vizelettel való fokozott ürítésében is megnyilvánul. Több mint 65 organikus aciduriát ismert, a csoport átlagos incidenciája 1:3.000.

Az organikus aciduriák közül az elágazó szénláncú aminosavak metabolizmusát érintő metilmalonsav-, propion-sav- és izovaleriánsav aciduriákat klasszikus organikus aciduriáknak nevezzük.

A klasszikus organikus aciduriák általában emelkedett anion gap-pel járó metabolikus acidózissal és hiperammonémiával jelentkeznek, a klinikumot a szisztémás betegségtünetek és a progresszív encephalopathia jellemzik. Az újszülöttkori szűrés által nyújtott korai diagnózis lehetőségével valamint a sürgősségi kezelés alkalmazásával az életminőség és a túlélés drasztikusan javul.

A dietoterápia célja a káros aminosavak megszorítása mellett a megfelelő fejlődéshez szükséges esszenciális aminosavak biztosítása és az éhezés kerülése. A szekunder karnitin hiány gyakori. Az akut krízis kezelésében a folyadékháztartás, sav-bázis eltérés rendezése, a kalorigálás és a hiperammonémia ellenes kezelés létfontosságú.

Amikor egy ország összefog – egy ritka mitokondriális encephalopathia esete

Elmont Beatrix

Zala Megyei Szent Ráfael Kórház, Gyermekosztály, Zalaegerszeg

Előadásommal egy ritka mitokondriális betegségre szeretném felhívni a figyelmet. 2017 január 29-én korcsolyázást követően vettük fel osztályunkra a 11 éves kislányt megtartott tudat mellett jelentkező alsó végtagi rángások miatt. Felvételét követően állapota órák alatt progrediált, törzsre, felső végtagokra, acra terjedő choreiform túlmozgások jelentek meg, továbbra is megtartott tudattal. EEG vizsgálat corticális izgalmi jeleket nem írt le, extrapyramidális eredet merült fel. Koponya MR vizsgálattal mké old. senso-motoros area középvonali körülírt régiójában a corticális felszint érintő sávos diffúziógátlás látszott ami később folyamatosan progrediált, hypoperfúzió, laktát emelkedés MELAS lehetőségét is felvetette. Etiológia tisztázására indított vizsgálatok negatívak lettek: Liquor, anyagcsere, neuroimmunológia. Rohamokat antiepileptikumokkal uralni nem tudtuk, sedáltuk, de csak izomrelaxánsokkal lehetett megszüntetni a rángásokat. Nagydózisú steroid, majd immunglobulin kezelésbe is részesült. Közben egy széle körű országos és nemzetközi konzultáció indult. 2 hét után a Bethesda kórházban helyeztük át ahol 7 alkalommal plazmaferezisbe is részesült. A közben elvégzett agybiopszia sem segített a diagnózis felállításába. A gyermek állapota egy-egy kisebb javulást követően folyamatosan progrediált, amit az EEG és MR progressziója is jelzett. Jelenleg tartósan gépi lélegeztetett,



kontaktusba nem vonható, ingerekre az arcizmokban és a felső végtagokban látunk myoclonusos rángásokat. A diagnózist végül genetikusaink kitarító munkája hozta meg. Teljes exom szevenálás (Whole exome sequencing:WES) során patogén, heterozigóta mutációt írtak le a DNM1L gén 12-es exonjában.:c.1246C>T,p.Arg-416Cys. A vizsgálat eredményét Sanger szekvenálással megerősítették. Ennek a génnek fontos funkciója van a mitokondriumok szétválásában, mutációi a következő betegséget okozzák: „encephalopathia kóros mitokondriális és peroxysomális szétválás miatt 1-es típus” EMPF1: OMIM614388) Az irodalomban leírtak már olyan eseteket, amelyekben súlyos epilepszia és neurológiai regresszió alakult ki ennek a génnek valamilyen mutációja miatt. DNML1 gén mutációja mind heterozigóta, mind homozigóta formában okozhat súlyos neurológiai betegséget. A mutáció „de novo” jelenik meg. Az eset ritkasága mellett a példátlan összefogás, és segítség volt a legnagyobb tanulság számomra, és ezúton is köszönöm minden kollégának a segítségét és szakmai támogatását.

DNM1-L mutáció okozta súlyos epilepsziás encephalopathia

Kollár Katalin¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Hadzsiev Kinga²

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

²PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

Bevezetés: Az epilepsziás encephalopathiák többnyire súlyos, terápiára nehezen reagáló, gyakran eltérő fejlődéssel, mentális/motoros tünetekkel is társuló heterogén betegségcsoport, mely háttérében számos genetikai eltérést azonosítottak már.

Esetismertetés: Jelenleg 5 év 2 hónapos fiúbetegünk,családi, perinatalis anamnézise negatív. Két hónapos kortól kezdődött tónusos spasmussal és végtag clonisatioval oldódó rövid rosszullétekkel induló epilepsziája. Ekkortól volt egyértelmű születése óta észlelt axialis túlsúlyú generalizált hypotoniája, figyelemzavara, majd későbbiekben, fejlődésben való elmaradása. 6 hónapos korban West szindróma tüneteit mutatta. Hosszasan jelentkeztek extensios spasmussal járó rohamosorozatai, melyek mellett időszakosan durva felső végtagi myoclonusok is észlelhetők voltak. Jelenleg ezek mellett fokálisan induló secunder generalizálódó rohamai is vannak. Első EEG súlyos independens multifokális epilepsziás működészavart mutatott, majd hypersarrythmia, alvásban SB tevékenység jelent meg, mely számos terápiás próbálkozás ellenére évekig nem változott. EEG most aktív independens multifokális epilepsziás működészavart mutat. 4 éves korban készült kontroll koponya MR felvetette progresszív, fehérállományt érintő betegség lehetőségét. Két hónapos korától számos vizsgálat történt (EMG, ENG, izombiopsia, VEP, több betegség irányában genetikai), melyek diagnózishoz nem vezettek. Legutóbbi genetikai vizsgálata a DNM1-L gén de novo mutációját igazolta.

Megbeszélés: A sejt folyamatokban a mitokondrium hálózatok fúziójának és hasadásának a megfelelő ritmusa a normális működéshez elengedhetetlen. Ez GTP dependens folyamat, melyhez a DNM1-L gén által irányított dinamín-related GTPase megfelelő működése szükséges. A géndefektus szerepét számos neurológiai betegségben

15:00 – 17:00 MOZGÁSZAVAROK A GYERMEKKORBAN

Disztónia kezelése mély agyi stimulációval: korábban és hatékonyabban

Kovács Norbert, Juhász Annamária, Aschermann Zsuzsanna, Balás István

PTE KK Neurológiai Klinika, Pécs

Bevezetés: A mély agyi stimuláció (deep brain stimulation, DBS) hatékonyságát generalizált és szegmentális primer disztónia kezelésében számos metaanalízis és kontrollált multicentrikus tanulmány igazolta.

Módszertan: A 18 éves múltra visszatekintő pécsi neuromodulációs centrumunkban 78 disztóniás beteg (életkor: $42,2 \pm 16,8$ év; nem: 35 férfi; etiológia: 51 primer és 27 szekunder disztónia; topográfia: 49 generalizált, 26 szegmentális és 4 hemidisztónia; betegségtartam: $15,1 \pm 3,3$ év) részesült DBS kezelésben. Betegeink közül 9-en voltak 18 év alattiak, 5-en 10 év alattiak. A disztónia súlyosságát (Burke-Fahn-Marsden Disztónia Pontozó Skála, BFMDRS) és az életminőséget (EQ-5D skála) közvetlen a műtét előtt és fél évvel a műtét után, majd évente határoztuk meg. Az átlagos követési idő 4,5 év volt. A BFMDRS pontokat protokoll alapján készült videofelvételekről a vizsgálat időpontjára vonatkozóan vakon újraértékeljük. A kezelést legalább 25%-os javulás elérésekor tekintettük eredményesnek.

Eredmények: Primer disztóniában a tünetek súlyossága 36 pontról 10 pontra mérséklődött (median, $p < 0,01$) egy évvel a műtétet követően, miközben a szekunder disztóniás csoportban észlelt javulás kisebb mértékű volt (43 pontról 30 pontra, medián).

Következtetés: A DBS kezelés segítségével a primer disztóniás betegek túlnyomó részében klinikailag jelentős mértékű és tartós életminőségbeli javulás érhető el. Annak ellenére, hogy a disztónia súlyossága szekunder kórformák esetében kisebb mértékben javul, a kezelés mellett bekövetkező fájdalomcsökkenés miatt ilyen esetekben is az életminőség szignifikáns javulása figyelhető meg.

**KOVÁCS NORBERT**

Neurológus szakorvos, az MTA doktora, a Pécsi Tudományegyetem Neurológiai Klinika klinikaigazgató-helyettes egyetemi docense.

Érdeklődési területe a mozgászavarok és neuropszichológiai kórképek vizsgálata és kezelése, illetve a neurofiziológia.

JEGYZET

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Gyermekkorban ritkán megjelenő mozgászavar. Esetismertetés

Filiczki Gabriella, Gergev Gyurgyinka, Szabó Léna, Herczegfalvi Ágnes

Semmelweis Egyetem II. Gyermekklinika, Budapest

13 éves fiú gyermeket kb. egy éve észlelt bizarr kézmozgás, kézfej csavaró mozgása, arcrándulás, grimaszolás miatt irányították intézetünkbe. További panasz, hogy gyakran kiesik a kezéből a kanál, nyelés során félrenyel. Időnként elfelejt dolgokat, de jó tanuló. Beszédében nem észleltek változást, kicsi kora óta dadog, ha izgul. Családi anamnesiséből kiemelendő: édesanyja és anyai nagyapja Huntington kórban szenvedett. Neurológiai statusában eltérést nem találtunk. Koponya MR vizsgálaton kóros nem mutatkozott. Neuropsychológiai vizsgálat során deficit tünetek a végrehajtható funkciók és a figyelmi funkciók terén voltak tapasztalhatók, általában alatti felidézési teljesítmény volt mérhető. Genetikai vizsgálata a Huntington kór diagnózist megerősítette. Esetbemutatás során ismertetjük a juvenilis Huntington kór jellemzőit, a szimptomás és supportív terápiás lehetőségeket, a beteg és a család pszichoterápiás vezetésének aspektusait.

Új algoritmus lehetőség az autoszomális recesszív öröklődésű ataxiák differenciáldiagnosztikájában

Hollódy Katalin

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

A korai kezdetű ataxiák klinikailag heterogén, ritka kórképek, ezért diagnosztikájuk nem egyszerű. Főként autoszomális recesszív öröklődésű neurodegeneratív és metabolikus kórképek tartoznak a csoportba. Jelen adatok szerint az európai tanulmányokban kb. 55 %-ban található meg a genetikai ok, míg olyan nem európai országokban, ahol gyakoriak a rokonházasságok, ez az arány kb. 66 %.

A pontos diagnózis felállítása főleg azokban a kórképekben vált nagyon fontossá, ahol az utóbbi években megjelent a kezelés lehetősége.

A Niemann-Pick-C betegség ritka, AR öröklődésű, lizoszomális, lipidtárolási betegség. Az újszülöttkorban a visceralis, hepatológiai tünetek dominálnak, míg a késői infantilis, serdülő- és felnőtt korban a neurológiai és pszichiátriai tünetek terelhetik az orvosi gondolkodást a betegség irányába. Az idegrendszeri tünetek közül a korai kezdetű ataxia a betegek 85-90 %-ában jelen van. Nagyon markáns tünet a vertikális szupranukleáris tekintési bénulás, a kognitív hanyatlás, a dysarthria és dysphagia, dystonia.

A Niemann-Pick-C Gyanú Index segít a klinikai tünetek alapján a diagnózis gyanújának megerősítésében. (<http://www.npc-si.com>). Nemrégiben megjelent az online is elérhető teszt gyorsabban elvégezhető, rövidebb változata, ami a klinikus számára praktikus tájékozódást jelent. Az plazmából elvégezhető oxysterol teszt prediktív értéke igen magas. Az NPC1 és NPC 2 gének szekvenálása adhatja a biztos diagnózist.

A RADIAL (Recessive Ataxias ranking differential Diagnosis Algorhythm) 2017-ben került közlésre. Lényege, hogy segíti eligazodni a klinikust az autoszomális recesszív öröklődésű cerebellaris ataxiák (ARCA) útvesztőjében. Az algoritmus a beteg kórtörténetének és fizikális/műszeres vizsgálati eredményeinek birtokában jól használható. A jellemző tünetek bejelölésével megkapjuk a leginkább valószínű betegség/ek nevét, melyek ismeretében céltzott genetikai megerősítés történhet. Az algoritmus kifejezetten szenzitív és specifikus. (<http://radial-ataxia-algorithm.com>)



A Niemann-Pick-C betegség kezelhetővé vált, ezért korai felismerése nagyon fontos. A becsült prevalencia adatok szerint azonban aluldiagnosztizált. A Niemann-Pick Gyanú Index és/vagy a RADIAL használata segíthet a diagnózis minél előbb történő meghozatalában és ezzel a hatékony kezelés megkezdésében.

Súlyos mozgászavar metabolikus oka: GM1-gangliosidosis

Liptai Zoltán¹, Móser Judit², Papp Ferenc³, Szócs Anna⁴, Várallyay György⁴, Balogh István⁵

¹Szent László Kórház, Budapest

²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

³SZTE KK Gyermekklinika, Szeged

⁴Semmelweis Egyetem MR Klinikai Központ, Budapest

⁵DEKK LMI, Debrecen

Szerzők egy jelenleg 12 éve fiú esetét ismertetik, akinek 4 éves kora körül a mozgása ügyetlenné, beszéde nehezen érthetővé vált. Alacsony termet, progrediáló arc- és végtagi dyskinesisek, hypotonia, dysarthria, nyelészavar voltak megfigyelhetők, melyek fokozatosan járásképtelenséghez, bezárkózáshoz, magatartászavarhoz vezettek. MRI a basális ganglionok sajátos jelzavarát mutatta, aspecifikus fehérállományi eltérések mellett. Számos inkonkluzív vizsgálat után klinikai exom szekvenálás történt, mely homozigóta formában a GLB1 gén ismert patogén mutációját találta. A leukocita béta-galaktosidáz enzimaktivitás is igen alacsony volt, ami a GM1-gangliosidosis kóriméjét metabolikusan is alátámasztotta. A betegség juvenilis formájáról van szó, melyet 3 éves kor után induló motoros és kognitív regresszió, alacsony termet, microcephalia, súlyosbodó mozgás- és beszédzavar jellemez. Mindkét szülő heterozigóta státusza igazolható volt, aminek családtervezési konzekvenciái lehetnek.

Az eset érdekességét ritka voltán kívül a szokatlan diagnosztikus út adja: az exom szekvenálással nyert adatokat a kulcs klinikai információkkal kiegészítve számítógépes elemzés adta ki a legvalószínűbb kórimét, melyet az utólag elvégzett biomarker- (enzimaktivitás-) vizsgálat is megerősített.

Az enzimvizsgálat Magyarországon rendelkezésre áll, így progresszív mozgászavar esetén elvégzése megfontolandó.

Csak egy cseppentés és máris megvan a pontos diagnózis

Herczegfalvi Ágnes, Szabó Léna

Semmelweis Egyetem II. Gyermekklinika, Budapest

A klinikus sokszor találkozhat olyan betegekkel, akiknél mérsékelt, vagy jelentős se CK emelkedést talál. Ez lehet átmeneti jellegű, pl. infekcióhoz kapcsolódó tranziens myalgia, vagy myositis. >5000 U/l CK emelkedésnél minden esetben érdemes gondolni öröklődő izombetegségekre, ami részletesebb kivizsgálást igényel, amibe a molekuláris genetikai vizsgálat is beletartozik, - a gyakoribb és súlyos betegségek, mint izomdystrophia (DMD/BMD), LGMD kizárása. Negatív genetikai eredmény birtokában nem nyugodhatunk meg, további vizsgálatok- anyagcsere, betegségek -irányában elengedhetetlenek. Ma már több anyagcserebetegségben elérhető enzimotló terápia, ami a betegek életminőségének javulását eredményezi. Az előadás egy testvérpár történetét mutatja be, akiknél a diagnózisig több év telt el, késleltetve a célzott terápiát.

8:30 – 10:25 SOKSZÍNŰ GYERMEKNEUROLÓGIA I.

Cannabinoidek alkalmazása gyermekkori neurológiai kórképekben

Bauer Viktor

Kenessey Albert Kórház, Gyermekosztály, Balassagyarmat

A cannabis az emberiség egyik legősibb kultúrnövénye. Gyógynövényként használták Kínában, Indiában, Délkelet-Ázsiában, és az ókori Sumerben. A 19. század második felében angol neurológusok szintén alkalmazták epilepsziások kezelésére. Kanadában egészen az 1930-as, Nagy-Britanniában egészen az 1960-as évek végéig legálisan írták fel az orvosok fájdalmak és görcsök csillapítására, a szigorodó drogtörvények azonban betöltötték a cannabis gyógyászati alkalmazását is.

Az 1990-es években igazolták az endocannabinoid receptor rendszer (ECS) létezését. 2003-ban Freund Tamás és munkatársai vizsgálták az endocannabinoidoknak a szinaptikus szignálokban betöltött szerepét.

Az 1990-es évek második felében az Egyesült Királyságban kormányzati döntés született arról, hogy modern, tudományos igényeknek megfelelő klinikai kutatásokkal kell igazolni a cannabis származékok hatékonyságát. Ez vezetett a GW Pharmaceuticals vállalat megalapításához, illetve általuk két gyógyszer, a 99 % cannabidiol (CBD) és a kevesebb, mint 0,1 % THC-t tartalmazó Epidiolex® és az 50-50 % THC és CBD-t tartalmazó Sativex® kifejlesztéséhez. Fenti gyógyszerek kutatása a különböző neurológiai kórképek kezelésében az utóbbi évek egyik legnagyobb érdeklődéssel övezett területévé vált.

Jelen előadásban az utóbbi években publikált klinikai vizsgálatok eredményeit szeretném áttekinteni, különös tekintettel a súlyos gyermekkori epilepsziákra, mint pl. Dravet syndrome vagy Lennox-Gastaut syndrome, valamint a sclerosis tuberosára.

Ismeretlen jelentőségű mikrodélió újraértelmezéseMolnár Viktor¹, Szamosújvári Judit², Molnár Mária Judit¹, Farkas Viktor Ernő²¹*Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, Semmelweis Egyetem, Budapest*²*Semmelweis Egyetem, I.sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest*

A genetikai eltérés és a megfigyelt fenotípus közötti ok-okozati kapcsolat igazolása nagy kihívást jelent egyedi, ismeretlen jelentőségű, különösen nagyobb genom régiókat, akár több gént, felölélő eltérés esetén. Kapaszkodót gyakran az erre a célra kialakított adatbázisokban szisztematikusan összegyűjtött információk jelenthetnek. Ezen adatok gondozása, rendszeres frissítése esszenciális lehet a genotípus-fenotípus összefüggések klinikai célú megfeleltetése során.

Egy 10 éves fiú esetén keresztül, aki autisztikus spektrumzavarral, finom neurológiai eltérésekkel és jellegzetes marfanoid megjelenéssel jelentkezett, szeretnénk illusztrálni a kérdés jelentőségét. Magas kockázatot jelző első trimeszterben végzett biokémiai teszt miatt prenatalisan vett CVS-ből aCGH vizsgálat történt, amely a FBN2 gén több exonját is érintő mikrodélióciót mutatott ki. Az eltérést az apa véréből izolált DNS vizsgálata során is megtalálták. Tekintettel azonban arra, hogy a gyermekben (és az apában is) azonosított eltérés kifejeződésének nyomát születéskor nem észlelték, illetve az apánál sem okozott szembetűnő tüneteket, az eltérést jóindulatúnak minősítették, majd közölték, továbbá az adatbázisokba is ennek megfelelő besorolással került. A gyermek évekkal később felvett státuszában viszont az FBN2 gén funkcióvesztéséhez csatlakozó Beals-szindróma számos jegye jelent meg.

Hogyan fejezhető ki egy ritka tünet-társulás ismert szindrómára történő illeszkedése? Hogyan magyarázható a perinatalisan rögzített értelmezés? Mi lehet a magyarázata az apa tünetmentességének? Hogyan közelíthető meg a probléma, amikor unikális genetikai eltérések patogénitását-kauzalitását szeretnénk jósolni?

A cereбрalis paresis előfordulása West-szindrómás betegekben

Nagy Eszter¹, Farkas Nelli², Hollódy Katalin¹

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

²Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Bioanalitikai Intézet, Pécs

Bevezetés: A West-szindróma az első életévben jelentkező, többnyire kedvezőtlen prognózisú epilepszia.

Célkitűzés: A PTE KK Gyermekgyógyászati Klinikán 1987-2016 között West-szindrómával kezelt gyermekek körében a cereбрalis paresis (CP) gyakoriságának felmérése, valamint az etiológiai faktorok összegyűjtése képkalkotó vizsgálatok segítségével.

Eredmények: Összesen 61 gyermek koponya MR vizsgálatainak elemzése során 51-nél (83,6%) találtunk patológiás eltérést. Az etiológiai faktorokat tekintve agyi fejlődési rendellenesség (19), hypoxia (11), cerebrovascularis inzultus (7), intrauterin infectio (5), postnatalis központi idegrendszeri infectio (3), inborn error (2), egyéb (4) okok kerültek diagnosztizálásra.

A motoros statusuk alapján a betegeket két csoportba soroltuk: cereбрalis paresisben szenved 37 fő (61%), nem mozgássérült 24 fő (39%). A szimptómás csoportban (35/51) szignifikánsan ($p=0,01$) gyakrabban fordult elő CP, mint a negatív képkalkotójú csoportban (2/10).

A nem CP-s csoportban a koponya MR negatív volt a betegek egyharmadában (8 fő, 33%), míg a CP-s gyermekek képkalkotó vizsgálata 2 kivételével minden esetben eltérést mutatott.

Corpus callosum-abnormalitásokat szignifikánsan gyakrabban találtunk a CP-s csoportban (38% vs. 13%, $p=0,03$).

Következtetés: a negatív képkalkotójú esetek –nem meglepően- jobb prognózisúak bizonyultak nem csak az epilepszia gyógyulását és a kognitív kimenetelt figyelembe véve, de a cereбрalis paresis előfordulását illetően is. Azonban negatív koponya MR nem zárja ki a cereбрalis paresist a West-szindrómások körében sem! A cereбрalis paresis és a West-szindróma együttes előfordulása esetén viszont nem csak a fehérállományi laesiók, de a corpus callosum anomáliák is gyakoribbak.

Epilepsziás gyermekek életminősége Magyarországon

Fejes Melinda¹, Varga Beatrix², Kovács Anna³, Hollódy Katalin³

¹Bórsod-Abauj-Zemplén Megyei Központi Kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Koraszülött-tújszülöttpatológiai Osztály, Miskolc

²Miskolci Egyetem, Gazdaságtudományi Kar, Üzleti Statisztika és Előrejelzési Intézeti Tanszék, Miskolc

³PTE KK, Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

A vizsgálat célja: Egészséghez kötött életminőség (HRQoL) vizsgálatot végeztünk 8-18 éves gyermekek és serdülők között kontroll populációval összehasonlítva.

Módszerek: A tanulmány prospektív, összehasonlító jellegű volt. Az életminőséget a KIDSCREEN-52 kérdőívvel mértük, mely önbevalláson alapul. 8-18 éves gyermekek, serdülők és szülei véleményét kértük ki. 144 epilepsziás és 237 átlagos családot vontunk be a vizsgálatba. HRQoL pontszámokat minden dimenzióban összehasonlítottuk mind egymással, mind az életkori csoportokat, az epilepszia időtartamát, a görcs frekvenciát, a gyermek és szülő riportokat egymással és az általános népességgel.

Eredmények: Epilepsziás fiatalok és a szülei életminőségüket rosszabbnak ítélték meg, mint hasonló korú társaik. A 8-12 éves gyermekek magasabb pontszámokat értek el, mint a serdülők. Az epilepsziás szülők vé-



leménye gyermekükéről rosszabb volt, mint a gyermekek tesztje. Nem volt nemi különbség. Az életkor és a görcsfrekvencia negatívan befolyásolta az életminőség hat részterületét. Érdekes tény, hogy az epilepszia időtartama kevésbé befolyásolta az értékeket. A jól beállított epilepszia jobb életminőséget jelent. Polytherápia rontja a HRQoL szinteket.

Következtetés: Tanulmányunk elsősorban az epilepsziás gyermekek véleményén alapul, nem csak a szülőké. Az epilepszia önmagában, a gyakori görcsfrekvencia, a polyterápia és az idősebb életkor negatív hatással van a gyermekek és serdülők életminőségére.

Klinikum mindenekfelett – ne mindig higgyük el a „negatív” MRI-leletet

Orbók Anna¹, Solymár Natália¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Szamosújvári Judit¹, Cserháti Helga¹, Rosdy Beáta¹, Karoliny Anna², Meichelbeck Krisztina², Kovács Éva³, Varga Edit⁴, Hegyi Márta⁵, Fogarasi András⁵, Elor Guy⁶, Pálmalfy Beatrix⁶

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Neurológiai Osztály, Budapest

²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Gasztroenterológiai és Nephrológiai Osztály, Budapest

³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet CT és Intervenciós Radiológiai Osztály, Budapest

⁴Semmelweis Egyetem MR Klinikai Központ, Budapest

⁵MRE Bethesda Gyermekkórház, Neurológiai Osztály, Budapest

⁶OKITI Gyermek Idegsebészeti Osztály, Budapest

Bevezetés: A gerincvelői kompresszió nagy kockázatú kórállapot, hátterében sokféle megbetegedés állhat. A korai képződés kulcsfontosságú a diagnózis felállításában és a mielőbbi terápiás lépések meghatározásában. Késlekedése, ill. hamisan negatív értékelése maradandó rokkantsághoz vezethet.

Esetismertetés: A 16 éves versenysportoló leány egyszeri láz mellett jelentkező fokozódó háti fájdalom miatt került a Bethesda Gyermekkórházba. Traumát rákérdezésre sem említett. Tarkóköttőség és pozitív Brudzinski jel miatt egy dózis ceftriaxont kapott. Akut koponya és gerinc MR készült, negatív eredménnyel. Tekintettel más organikus neurológiai kórjel hiányára és alacsony gyulladási értékekre az antibiotikumot leállították. Scoliosist és következményes myospazmust véleményezve izomrelaxáns és fájdalomcsillapító terápia indult. Ez csak átmeneti javulást eredményezett. A kórházból a nyolcadik napon saját felelősségre távozott. Másnap fokozódó háti és bal oldali vesetáji fájdalom miatt kórházunkba került felvételre. Alsó végtagi anatómiai határokat nem respektáló fájdalom szindrómát, disaesthesiát és paraesthesiát találtunk. Kezdetben nehezen objektíválható alsó végtagi gyengeség, majd két nap alatt vizeletretenció és paraplegia alakult ki. Gyulladási paraméterei is megemelkedtek. Akut kontroll kontrasztos gerinc MR a Th IX-XII csigolyák mentén bal oldalon dorsolateralis kompressziót és diszlokációt okozó epiduralis tályogot ábrázolt, mely miatt sürgősségi idegsebészeti beavatkozás történt. E mellett meningitis igazolódott. Másnap a műteti területtől cranialisán látott gyulladási térfoglalás miatt reoperációra került sor. Az empirikusan indított antibiotikus terápiát a likvorból izolált *Staphylococcus aureus* érzékenységének megfelelően célzott terápiával folytatták. A terápiás beavatkozás ellenére jelenleg is parapleg, katétert visel. Rehabilitációs intézetben kezelik.

Következtetés: Az eset bemutatásával arra hívjuk fel a figyelmet, hogy ellentmondásos klinikai kép esetében, illetve ha a klinikum alapján a hátterben organikus neurológiai történés lehetősége továbbra is felmerül, nem szabad elfogadnunk a negatív MR leletet. Másodvéleményt, ill. a vizsgálat ismétlését kell kérjünk.

Hatékony SM terápia gyermekkorban/ esetbemutatás

Merő Gabriella

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

P.Á. (2004.06.15) 2015.01.15.-én került kórházi felvételre 2 hete tartó bal oldali fülzúgás és halláscsökkenés, bal testfél zsidbadása, meglassult pszichomotorium miatt. Időnként kettős képet jelzett, viselkedése megváltozott, iskolai teljesítménye romlott, szédült, reggelente hányingere volt. Édesanyja elmondása szerint mozgása koordinátatlanná is vált, gondolkodása „szétesett”. Felvételi statusban eltérés: elkenet beszéd meglassult pszichomotorium, Romberg helyzetben imbolyog, enyhén hátradől, vakjárás bizonytalan, széles alapú, de iránytartó célkísérleteket lassan, közel pontosan végzi. Az elvégzett vizsgálatok (liquor, labor, EEG, MRI) a klinikai lefolyás és a beteg életkora alapján ADEM diagnózis született, protokoll szerint kezeltük, jó általános állapotban adtuk haza. Két hónappal később készült kontroll MR felvétel is regressziót mutatott, majd a rá két hónapra fokozódó figyelmetlenség meglassultság, „elbambulások” teljesítmény romlás jelentkezett. A 2015 júliusi kontroll MR (mely progressziót mutatott), a klinikum és az anamnesztikus adatok alapján figyelembe véve a McDonalds kritériumokat a sclerosis multiplex diagnózisát állítottuk fel, másodvéleményeket kértünk, melyek diagnózisunkat megerősítették. Elsődleges tervünk volt Ádám bevonása a CONNECT study-ba (dime-til-fumarat vs. interferon beta 1a). 2015. augusztusában, októberében és novemberben is acut shubok miatt 2 alkalommal lökés steroid terápiában részesült, mind neurológiai mind kognitív és pszichés statusa folyamatosan romlott. A klinikai lefolyást (egy éven belül 4 shub /3 kezelést igényelt, kognitíve hanyatlott), és az MR progressziót (DIT, DIS) is figyelembe véve Ádám a „Highly Active Relapsing Remitting MS” kritériumainak megfelelt, off label kérelem és egyedi méltányossági kérelem sikeres benyújtását követően 2016 februárban szigorúan dokumentált protokoll szerint megkezdtük a Tysabri kezelést. Ádám állapota fokozatosan javult, a JCV szűrést protokoll szerint végezzük, negatív, a kontroll MR vizsgálatok is SM protokoll szerint készültek, radiológiai regresszió is kíséri a javuló klinikumot. Esetünk tudomásunk szerint a 3. Tysabriveral (natalizumab) sikeresen kezelt gyermek és a kezelés indulásakor ő volt a legfiatalabb, aki azonnal második vonalbeli betegség módosító terápiát kapott. Az előadás célja volt egyrészt, hogy megköszönjem a neuroimmunológiával foglalkozó kollégáim önzetlen segítségét, összefoglaljam egy „multicentrikus” csapatmunka eredményét, másrészt a kezeléssel szerzett tapasztalatokat szeretném megosztani.

10:50 – 12:50 SOKSZÍNŰ GYERMEKNEUROLÓGIA II.**PANDAS, PANS – Kiút a gyermekkori neuropszichiátriai tünetek útvesztőjéből?**

Pauleczki Annamária, Cservényák Judit

Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház - Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Onkohaematológiai és Csontvelőtranszplantációs Osztály – Gyermekneurológiai Részleg, Miskolc

Magyarországon évente 10-15 új herpes simplex vírus (HSV) okozta encephalitisszel számolhatunk többnyire gyermekeket és időseket érintve. Főként a temporalis és frontalis lebenyeket érintő nekrotizáló, vérzéses agyvelőgyulladás súlyos motoros és neurokognitív deficitet, epilepsziát vagy akár halálos kimenetelt okozhat. Az acyclovir bevezetése óta a HSV encephalitis prognózisa jelentősen javult, ezért korai felismerése elengedhetetlen a szövődmények elkerülése érdekében. A gyulladás okozta lokális maradványtünetek mellett az utóbbi években a herpes encephalitis zajlása után néhány héttel ismételt állapotromlást, choreiform mozgásviharokat figyeltek meg háttérben immunológiai eredetel valószínűsítve. Később ezen relapsusok háttérben

NMDA-receptor ellenes antitesteket mutattak ki; bármely életkorban a limbikus encephalitisnek megfelelő típusos tüneteket okozva.

Előadásomban egy hat éves kislány esetét szeretném bemutatni, aki néhány napja tartó akut infekció mellett jelentkező generalizált convulsio miatt került Intézetünkbe. Hyperpyrexia, ismétlődő epileptiform görcs, mélyülő tudatzavar háttérében liquor PCR HSV1 encephalitist igazolt. A koponya MR a jobb fronto-temporalis és bal frontális területek érintettségét mutatta. Acyclovir és tüneti kezelés mellett állapota kezdeti romlás után fokozatos, várakozáson felüli javulásnak indult. Bal oldali hemiparesise lényegében megszűnt, jól kooperált. A tünetek indulása után néhány héttel ismét állapotromlás, fokozatos beszédvesztés, mélyülő tudatzavar alakult ki, majd oro-facialis-lingualis dyskinesisek jelentek meg. Tünetei háttérében NMDA-receptor ellenes antitesteket sikerült igazolni a szérumból és liquorból is. Ennek megfelelően kombinált immunterápiáját – nagy dózisú lőkészteroid és immunglobulin – kezdtük; amely mellett lassú, de reménykeltő javulás indult el. Esetünkkel szeretnénk felhívni a figyelmet erre a ritka, kezelhető szövődményre valamint felmerülő diagnosztikus és terápiás dilemmáinkra.

Mi volt előbb a tyúk vagy a tojás? Kalandozások az immunrengetegben

Bodó Tímea¹, Constantin Tamás², Fogarasi András¹

¹Bethesda Gyermekkorház, Neurológiai osztály, Budapest

²Semmelweis Egyetem II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Bevezetés: Egy 7 éves kisfiú esete kapcsán az ADEM egy nem típusos kialakulását és etiológiai bizonytalanságunkat szeretném bemutatni.

Esetbemutató: Csongor 7 éves korában darázsméreg elleni deszenzibilizálást kapott. A 19. oltást követően hőemelkedés és fejfájás mellett térdizületi fájdalom és duzzanat jelentkezett. 2 hétig vezető panasz a reggeli izületi merevség, mely a nap folyamán gyógytornára enyhül, csípőtáji fájdalom és a fejfájás, reggelenként hőemelkedés és emelkedett We értékek voltak. Reumatológiai konzilium során reuma panel negatív lett. Hólyagürítési zavar és bal oldali hemitünetek kialakulását követően koponya MR vizsgálat ADEM-et igazolt, amit a liquorvizsgálat is megerősített. 2 hónap HD majd csökkenő steroid adása és regredialó MR kép mellett relapszus alakult ki, keresztcsonti fájdalom egyre fokozódott, negatív neurológiai státusz mellett. Többszöri reumatológiai vizsgálat mellett sem igazolódott egyértelmű immunológiai/reumatológiai betegség. Az irodalmi adatok darázscsípést követően számoltak be ADEM kialakulásáról, deszenzibilizálást követően nem. Relapszus a steroid elhagyását követően már nem jelentkezett, azonban jelentős oszteoporózisa alakult ki.

Következtetés: Ebben az esetben továbbra is nyitott kérdés maradt számunkra, hogy volt-e Csongor esetében kezdeti immunológiai/reumatológiai betegség, esetleg közös immunológiai eredet a háttérben, amit valóban a darázsalergia elleni deszenzibilizálás válthatott ki. Talán az idő majd választ ad kérdésünkre.



Nem minden evészavar az, aminek látszik

Szamosújvári Judit¹, Rosdy Beáta¹, Kollár Katalin¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Karoliny Anna², Markia Balázs³, Pálmagy Beatrix³, Kovács Éva⁴, Garami Miklós⁵

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Neurológia Osztály, Budapest

²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Gasztroenterológiai és Nefrológiai Osztály, Budapest

³OKTI, Gyermeksebészeti Osztály, Budapest

⁴Dél-Pesti Centrumkórház MR Laboratóriuma, Budapest

⁵Semmelweis Egyetem II. sz. Gyermekklinika, Neuro-onkológia osztály, Budapest

Bevezetés: A serdülőkorban előforduló evészavarok esetében elsődlegesen az organikus hátteret kell kizárni. Esetismertetés: A 14 éves lányt több hónapja óta tartó étvágytalanság, fogyás, fejfájásos panaszok miatt vizsgáltuk. Státusából astheniás alkatán kívül kórjelző eltérést nem találtunk. Neurológiai statusa is negatív volt. Szemészeti vizsgálat kórosat nem talált. Több alkalommal zajlott fejfájással, vegetatív tünetekkel, illetve egy alkalommal átmeneti zavartsággal járó hypoglykaemiás epizódja. A fent részletezett tünetek miatt koponya MR vizsgálata történt, amelyen supratentorialisan, a III. agykamrát is érintő, 34x33x35mm átmérőjű, jól körülírt, inhomogén szerkezetű térfoglaló folyamat ábrázolódott, hydrocephalust okozva. Idegsebészeti beavatkozásként részleges tumor eltávolítás történt. Tumormarkerek, és a szövettani vizsgálat alapján intracranialis csírasejtes daganat (germinoma) igazolódott. További kezelését SIOP CNS GCT II protokoll szerint végzik, kombinált hormonpótlással kiegészítve.

Következtetés: A központi idegrendszeret érintő daganatos folyamatok változatos, olykor alattomos módon igen atípusos klinikai tüneteket okozhatnak, ahogy ez esetünk kapcsán is látható. Amennyiben az evészavar hátterében neurológiai folyamat lehetősége merül fel elengedhetetlen a koponya MRI vizsgálata.

Igen kissúlyú és extrém kissúlyú koraszülöttek hosszútávú követése

Beke Anna Mária, Nagy Anett

Semmelweis Egyetem I. sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

A vizsgálat célja: az éretlen koraszülöttek későbbi fejlődése és az azt befolyásoló tényezők vizsgálata.

Anyag és módszer: 61 koraszülött longitudinális vizsgálatát végeztük. 30 igen kissúlyú: 1500 gramm alatti és 31 extrém kissúlyú 1000 gramm alatti koraszülöttét. Elemeztük a neonatális betegségeket, és szövődeményeket, az anya szülészeti és szociokulturális adatait, a rendszeres utánvizsgálatok során végzett fejlődési tesztek eredményeit. Korr. 12 hónapos kortól 36 hónapos korig a Brunet-Lézine csecsemő fejlődést tesztet alkalmaztuk, 3 éves kor felett pedig a WPPSI-IV tesztet. A statisztikai feldolgozást SPSS módszerrel végeztük. A születési súly, a gesztációs kor, a perinatális komplikációk, a nem és az anyai képzettség független változóként szerepeltek; a függő változó a fejlődési teszt eredménye volt.

Eredmények: a vizsgálatok átlagos értéket mutattak a Brunet-Lézine Fejlődési teszt szubtesztjeiben. Korrigált két éves korban a nyelvi kvóciens bizonyult a legalacsonyabbnak. A két koraszülött csoport teszteredményei között nem találtunk szignifikáns különbséget. Három éves korban, bár normál sávban, de alacsony szinten teljesítettek: FSIQ (M=91.42; SD=14.88); VCI (M=92.38; SD=18.48); VSI (M=90.99; SD=12.56); and WMI (M=97.38; SD=14.36). Szignifikáns különbséget találtunk a két csoport VSI-je között. A két éves kori szubtesztek eredménye jobban korrelált az IQ-val, mint egy éves korban. Nem találtunk szignifikáns nemi különbséget a fejlődési tesztek eredményeiben.

A Katona módszer effektivitása (mini evidence based)Felkai Mária¹, Berényi Marianne², Rudas Gábor³¹Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest²Szent Margit Kórház, Fejlődésneurológiai Osztály, Budapest³Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ, Budapest

A módszer neuroanatómiai, neurofiziológiai alapjai dióhéjban.

Újszülött korban szerzett, kezeletlen ACM stroke-ot követően kialakuló hemiparesisek aránya (külföldi szakirodalom).

A Fejlődésneurológiai Osztályon kora csecsemőkortól kezelt 17 ACM stroke-os csecsemő gyógyulási aránya. Óvatos konklúzió.

„Úgyse hiszi el senki magának, hogy amit lát az tényleg van...”Laufer Zsófia¹, Till Ágnes², Zima Judith², Büki András³, Szólics Alex³, Hollódy Katalin¹¹PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs²PTE KK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs³PTE KK Idegsebészeti Klinika, Pécs

Bevezetés: Akár általános gyermekorvosi praxistról, akár gyermekneurológiai osztályról beszélünk, mindannyian rendszeresen találkozunk perifériás facialis paresissal jelentkező gyermekkel. A Bell által a 18. században leírt féloldali arcbénulás minden 10.000 emberből 1-4 főt érint, az esetek 70 százalékában idiopathiás, döntő részben jó spontán gyógyulási hajlammal bír.

Esetismertetés: A perifériás facialis paresis miatt az osztályunkra került 13 éves leánynál a protokoll szerint szteroid adását kezdtük, gyógytorna és ingeráram kezelés mellett. Borrelia fertőzés szerológiai pozitivitása miatt antibiotikus kezelésben részesült. A megkezdett konzervatív terápia mellett lényegében semmilyen javulást nem észleltünk, emiatt koponya MR vizsgálatot kértünk, melynek során duralis arterio-venosus (AV) fistula igazolódott. Belső fül MR vizsgálat során vizualizálható volt a VII. agyideget komprimáló aberráns érkacs. A képképző vizsgálaton látott elváltozás, a gyermek komplex problémái és a fizikális státuszában talált eltérések összességével közös pontot igyekeztünk találni és egy ritka szindrómát tudtunk a későbbiekben igazolni.

Következtetés: Azokban az esetekben, amikor egy gyakori betegség nem a megfelelően reagál a kezelésre vagy a gyermek kórtörténetében/státuszában egyéb eltéréseket észlelünk, akkor is, ha látszólag nincs kapcsolat, mindenképpen érdemes részletesebb kivizsgálást végezni, ritkább betegségekre is gondolni.



6-18 éves epilepsziás gyermekek tápláltsági állapotának, sportolási szokásainak és kortárs közösségbe illeszkedésének vizsgálata

Takács Tímea¹, Altmann Anna², Fogarasi András³, Rosdy Beáta⁴, Szabó László¹

¹Semmelweis Egyetem Egészségtudományi Kar Védőnő szakirány, Budapest

²Budai Gyermekkorház Neurológiai Osztály, Budapest

³Bethesda Gyermekkorház Neurológiai Osztály, Budapest

⁴Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, Budapest

Bevezetés: nemzetközi felmérések alapján az epilepsziával élő gyermekek és serdülők túlsúlyosabbak a korosztályuknál, gyengébben teljesítenek a fitnesset vizsgáló teszteken. Az eltéréseket jelentős részben a mozgásszegény életmóddal hozzák kapcsolatba. Részben ebből vezetik le az önértékelési problémákat és beilleszkedési nehézségeket is. Hazánkban ilyen felmérés még nem készült.

Vizsgálat: 116, anonim kérdőíves felméréssel megkérdezett, 6-18 év közötti epilepsziás gyermek tápláltsági állapotát, sportolási szokásait, sportolás kapcsán elszenvedett rohamait/ sérüléseit és kortárs közösségbe való beilleszkedését vizsgáltuk.

Eredmények: a betegek 22%-a súlyfelesleggel él, 4%-a elhízott, 10%-a kórosan elhízott. 82 % korlátozás nélkül résztvesz a testnevelés órán, 13% részlegesen felmentett. 13 %-nak zajlott epilepsziás rohama sportolás kapcsán, de csak 1 beteg szorult kórházi kezelésre. 73%-uk rendszeresen sportol tanórákon kívül. 77%-uk megtanult úszni, 25 %-uk rendszeresen úszik. 54%-uk nem érzi magát kirekesztve az osztályközösségből, de csak 20%-uk beszél szívesen betegségéről az iskolában.

Következtetés: eredményeink jobbakként, mint a nemzetközi felmérések adatai. Ezt azzal magyarázzuk, hogy a felmérés III-s progresszivitási szintű ellátó helyeken készült, ahol az epileptológusok ismerve a sportolás előnyeit buzdítják a betegeket a sportolásra és nem a korlátozásra helyezik a hangsúlyt.

Altatási komplikáció - izomdystrophia első jele?

Rada Éva¹, Kárteszi Judit², Kalmár Tibor³

¹Kanizsai Dorottya Kórház, Gyermekosztály, Nagykanizsa

²ZMK, Genetikai Laboratorium, Zalaegerszeg

³SZTE, Klinikai Orvostudományi Doktori Iskola, Szeged

Eutrophiásan fejlődő, 2,5 éves kisdnednél gyakori felsőlégúti hurut miatt ITN-ban arcüregöblítés és adenotómia történt. Altatás Nalbufin előkészítés után Sevoflurane inhalációs anaesthesiában történt. Műtét végén nagyfokú utóvérzés, extubáció utáni légzésdepresszió lépett fel. Akut ellátása során emelkedett májenzimeket, extrém magas CK-értéket, myoglobinuriát találtunk. CK-érték az állapotrendeződés után is tartósan fennállt. Sevoflurán mellékhatás lehetősége mellett izombetegségek irányába vizsgálatokat indítottunk, leginkább Duchenne-izomdystrophia gyanúja merült fel. A kisdne egyéni és családi kórelőzményéből kezdetben terhelő adatot nem kaptunk, de későbbiekben ismételt, többszöri rákérdezésre már gyanújelek sejtethők voltak latens izombetegség meglétére. A kisgyermek vizsgálatokor diszkrét fáradásos jeleket észleltünk, de a kisgyermek nem volt panaszos. ENG izomdystrophia jeleit mutatta, első genetikai vizsgálata a dystrophin gén MLPA vizsgálat exon deléción irányába negatív eredményt adott. Izombiopsiát programoztuk, de előtte az irodalmi adatok alapján 30%-ban lehetséges pontmutáció kizárására molekuláris genetikai analízis történt. Az NSG vizsgálat stop codont detektált/p.Gln1035Ter/amely alátámasztotta a klinikai diagnózist. Amennyiben az altatás előtt igazolódott volna a kisgyermek izomdystrophiája, talán elkerülhető, vagy minimálisra csökkenthető lett volna az altatási szövődmény.

16.15 – 17.15

NUTRICIA SZIMPÓZIUM**A ketogén-diéta helye az epilepszia terápiajában****Csecsemőkori epilepsziaformák a ketogén terápia szempontjából**

Altmann Anna

Budai Gyermekkórház, Budapest

Előadásomban szeretném bemutatni a csecsemőkori epilepszia formákat, különös tekintettel azokra, melyekben a ketogén-terápia választható terápiás lehetőségnek tekinthető. Ezek az alábbiak: epilepsziás encephalopáthia csecsemőkorban, korai mioklonusos encephalopáthia, Ohtahara szindróma, West szindróma, Dravet szindróma, Lennox Gastaut szindróma.

A csecsemő legfontosabb tápláléka az anyatej, melynek minél hosszabban való megtartása az elsődleges cél. Azonban fontos mérlegelni a ketogén-terápia várható előnyeit és a hátrányokat is, és ezek alapján javaslatot a csecsemő táplálására a szülők számára. A nemzetközi tapasztalatok alapján, eddig 1 éves kor felett javasolhattuk a ketogén-terápia bevezetését, de most már rendelkezésünkre áll egy nemzetközi irányelv, melynek segítségével és annak helyileg való adaptálásával elkezdhető a terápia, természetesen szoros orvosi felügyelet mellett. Minden gyógyszernek és terápiának vannak mellékhatása. A ketogén-terápia mellékhatásai az étrend módosításával kivédhetőek, a dietetikus segítség és a megfelelő és alapos edukáció elengedhetetlen a sikerhez.

Rövid távon érdemes lenne a ketogén-terápia hazai protokolljának kidolgozása, melyben a betegek kiválasztásától a terápia elhagyásáig megfelelő iránymutatást adhatna. a gyermekneurológusok, gyermek-gasztroenterológusok és a dietetikusok számára.

Saját tapasztalataim az epilepszia kezelésében

Rosdy Beáta

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai osztály, Budapest

Előadásomban saját tapasztalataimat szeretném megosztani a ketogén-terápia kisgyermekkorai alkalmazásáról terápia rezisztens epilepsziás betegeinknél ill. glukóz transzporter zavar esetén. A bemutatásra kerülő betegek mindegyike jól reagált a diétás kezelésre. A roham mentesség ill. a jelentős rohamszám csökkenés mellett a kezelés pozitív hatásaként a gyermekek fejleszhetőbbé váltak, jobban tudtak koncentrálni. Hangulatuk kiegyensúlyozottabb lett. A szülők nagyfokú elkötelezettsége nélkül nem valósulhatott volna meg a terápia. Ezen túl a dietetikus segítsége nélkülözhetetlen, mivel ő az, aki kiszámolja az életkornak megfelelő fehérjeszükségletet, valamint a kívánatos tápanyag arányokat és betanítja a diétát. Nem elhanyagolható, hogy probléma kapcsán segítő és támogatója a szülőket.



9.00 – 10.20

DRAVET SZIMPÓZIUM a BIOCODEX támogatásával
Dravet szindróma – a csecsemőkortól a felnőttkorigBIOCODEX **Melyik csecsemő lesz Dravet szindrómás? Korai gyanújelek**

Siegler Zsuzsa

MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest

A diagnosztikus lehetőségek, elsősorban a molekuláris genetikai vizsgálatok rendkívül gyors fejlődése mellett is a Dravet szindróma diagnózisa a korai klinikai tüneteken nyugszik. A korai diagnózis azért fontos, hogy elkerüljük a rohamprovokáló körülményeket, a szükségtelen, megerterhelő és sokszor drága vizsgálatokat és a hatástalan vagy ellenjavallt gyógyszereket. Mikor gondoljunk Dravet szindrómára? Az első roham leggyakrabban 4-8 hónapos korban lázas vagy láztalan betegség kapcsán, sokszor oltás után lép fel az addig minden szempontból jól fejlődő csecsemőnél. Leginkább gyanút keltő a hemiclonusos roham, melynek oldalisa egy rohamon belül is változhat ill. bevonhatja mindkét testfelet. A roham néhány héten belül ismétlődik. A kezdeti rohamok jellemzően igen hosszúak, és sokszor status epilepticusba mennek át. Láz, melegvízes fürdő ill. meleg külső hőmérséklet, oltás később is rohamprovokáló hatású. További rohamformák (absence-ok, myoclonusok, fokalís rohamok) a 2. életévtől jelennek meg. A Dravet szindróma azonban nemcsak egyike az epilepszia szindrómáknak, hanem komplex betegség. Jelenleg úgy tűnik, hogy az epilepsián kívüli tüneteket (ataxia, crouching gait, hőszabályozási zavar, alvászavar, a pszichomotoros fejlődés elmaradása) nem elsősorban az ismétlődő rohamok, hanem a génhiba idézi elő. A Dravet szindróma viszonylag magas korai mortalitásával nemcsak a status epilepticusnak ill. a SUDEP-nek van szerepe, hanem az eddig kevésbé ismert „akut encephalopathia lázas status epilepticus után” entitásnak is. A Dravet szindrómás betegek 70-80%-ában az SCN1A gén mutációja vagy génátrendeződése áll a betegség hátterében. Tudni kell azonban, hogy az SCN1A génben észlelt eltérések nemcsak Dravet szindrómához társulnak ill. Dravet szindrómának megfelelő vagy ahhoz hasonló tüneteket más génhibák is okozhatnak.

Segít-e az EEG a Dravet szindróma klinikai diagnózisának felállításában, a betegek terápiás követésében, a prognózis meghatározásában?

Rosdy Beáta, Mellár Mónika

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Bevezetés: napjainkban Magyarországon a Dravet szindróma megalapozott klinikai gyanúja esetén is 1-1,5 évet kell várni annak genetikai megerősítésére. Ezért lenne segítség a klinikum mellett más diagnosztikus támpontokra is támaszkodni. A diagnózis felállítása több szempontból sürgető: egyike ezeknek, hogy a striripentol kezelés bevezetése 3 éves életkor előtt csak bizonyított diagnózis esetén engedélyezett.

Tárgyalás: a betegség kezdeti hónapjaiban az interictalis EEG mind ébren, mind alvásban eltérés nélküli. 2-5 éves életkor között a betegség klinikai progressziójával szinkron mind interictalis, mind pedig ictalis EEG eltérések is megjelennek és a gyermekek egy részénél megjelenik a foto vagy minta szenzitivitás is. Interictalisán 2,5 Hz feletti tüske-lássú összetevők követhetőek izoláltan vagy csoportokban néha változó területi amplitúdó túlsúlyt mutatva. Ezeket a lassú hullámú alvás aktiválja. Segít az EEG a gyakori elektroklínikai rohamok rögzítésében, az ictalis és a nem epilepsiás természetű myoclonusok elkülönítésében is. Az epilepsiás eredetű myoclonusokkal szinkron generalizált vagy fokális 2-3,5 Hz tüske-hullám összetevők vagy magas feszültségű 2-3 Hz lassú hullámok követhetőek. A nem epilepsiás u.n. erraticus myoclonusokat nem kíséri EEG eltérés. Mivel a klinikum alapján

a két jelenség elkülönítése lehetetlen a kezelés effektivitását tudjuk ilyenkor EEG segítségével monitorozni. Az obtundans status epilepticus diagnózisának felállításában is elengedhetetlen az EEG vizsgálat.

5 éves életkor felett a háttéraktivitás egyes betegeknél lassabb az életkori átlagnál, és a centralis régiókban 5-6 Hz theta ritmus is előfordulhat,

Fiatal felnőttkorban, amikor egyes betegeknél rövid éjszakai fokalitással is kísért tónusos-klónusos rohamok jelentkehetnek rögzítettek egy ritka mintázatot. Ébrenlétben frontális lassú bi vagy trifázisos tüske komponenseket lassú hullám követ, majd a lassú hullámú alvás alatt 5-10 sec-on át 8-9 Hz-s tüske sorozatok rögzíthetőek, amelyeket nem kísér klinikum.

Következtetés: 0,5 és 2 éves életkor között sajnos sem az ébrenléti sem az alvásos EEG vizsgálat nem segíti a Dravet szindróma klinikai diagnózisának megerősítését. 2 éves életkor felett az interictalis EEG eltérések jellemzőbben és ritkán a lassú hullámú alvásban jelentkeznek, viszont ébrenlétben az elektroklínikai rohamoknak roham, de nem szindróma specifikus EEG eltérései könnyen azonosíthatóak. A terápiás hatás is követhető a video EEG monitorozással. Összességében a remélt segítségénél kevesebbet nyújt az EEG e ritka genetikusan meghatározott epilepszia szindróma diagnózisának felállításához.

A Dravet szindróma genetikai háttere

Hadzsiev Kinga

PIEKK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

A feszültség-függő Na csatorna gén (SCN1A) mutációi az epilepszia szindrómák széles spektrumát okozhatják, az egyszerű lázgörcstől a súlyos csecsemőkori myoclonus epilepsziáig (SMEI) vagy más néven Dravet szindrómáig (DS). A DS betegek közel 95%-ban de novo heterozigóta mutáció észlelhető, azonban az SCN1A mutáció 5%-ban enyhébb epilepszia fenotípust mutató családtagokban is kimutatható. Ezek a megfigyelések valószínűsítik, hogy egyéb tényezők, pl. genetikai modifikáló faktorok is szerepet játszanak a betegség súlyosságában. Az előadásban egyrészt az SCN1A mutáció pozitív betegeknél észlelhető genotípus- fenotípus asszociációt ismertetném, másrészt egy rövid összefoglalót adnék a DS fenotípusos heterogenitását okozó genetikai modifikáló tényezőkről.

A Dravet szindrómával élők felnőtt epileptológiai/neurológiai gondozásba való átadásának hazai gyakorlata vagy „gyakorlatlansága” (szempontok, buktatók, javaslatok, feladatok)

Jerney Judit

Budai Gyermekkórház, Budapest

Az életszakaszokon átívelő epilepsziák sajátos diagnosztikus, terápiás és gondozási feladatok elé állítják az érintetteket gondozó gyermek és felnőtt neurológusokat, egészségügyi szakszemélyzetet, terapeutákat és a szociális, jogi, stb. kérdésekkel foglalkozó szakembereket.

A csecsemőkorban induló súlyos epilepsziák egyik formája, a SMEI 40 évvel ezelőtt, 1978-ben került leírásra Charlotte Dravet által, akiről a szindróma később a nevét kapta, így az érintettek jelentős része már felnőtt korú. Egy részük még most is gyermekneurológiai ellátásban van, de a jelenlegi gyermekek és serdülők is



10.50 – 11.50 LIPOFUSCINOSIS SZIMPÓZIUM a Biomarin támogatásával

Early diagnosis and treatment of CLN2-disease

Miriam Nickel

University Medical Center, Hamburg**MIRIAM NICKEL, MD**

Miriam Nickel, MD is a Consultant Palliative Care Pediatrician specialized in rare neurodegenerative brain diseases, especially neuronal ceroid lipofuscinosis (NCL). She received her medical degree from the University of Hamburg in 2003 and obtained board certification in pediatrics and clinical specialization in pediatric palliative care as well as pediatric pain management in 2011. Her main clinical and research focus for the past 12 years has been pediatric neurology and neurodegeneration. Together with the Head of the research group for childhood neurodegenerative diseases Dr. Angela Schulz, she conducts the international DEM-CHILD NCL-Database to capture the natural history course for all types of NCLs. Over the past 10 years they established the Specialty Clinic for Degenerative Brain Disorders in Children and Adolescents, a Center of Excellence for NCL Disorders at the Children's Hospital of the University Medical Center Hamburg-Eppendorf (UKE) in Hamburg, Germany. She is a co-investigator on the clinical trial of intracerebroventricular enzyme replacement therapy (ERT) for late-infantile CLN2 disease as well as in patients with mucopolysaccharidosis (MPS). She is also part of the clinical work packages of the European Horizon 2020 project BATCure and the BMBF-funded National Research consortium NCL2TREAT.

CLN2 disease is a lysosomal storage disorder and is caused by a deficiency of the enzyme TPP1.

The late-infantile phenotype is characterized by an apparently normal initial development, which is then followed by a language developmental delay and an onset of epilepsy at the age of 3 years. This is then followed by a rapid psychomotor decline with loss of all motor function within 30 months, onset of dementia and vision loss with an early death at the ages of 10 years. Diagnosis of this devastating disease was usually delayed two or more years after the onset of first striking symptoms (epilepsy and ataxia).

International collaboration is important to collect natural history data for better understanding of the disease, treatment and diagnosis. This results in evaluation tools and outcome measures for experimental therapies.

Diagnosis can be made by detecting TPP1 activity in the blood or genetically. Clinical characteristics can be found in the EEG by showing occipital spike responses to slow flash stimulation (PPR) and in the MRI by demonstrating progressive cerebral atrophy predominant in the infratentorial region.

Since there is an intraventricular enzyme replacement treatment available, children should be diagnosed as early as possible to avoid onset of additional symptoms and rapid decline. The availability of a simple enzymatic dry blood spot test helps clarifying a suspicion of this severe genetic disease fast and affordable.



Az NCL fenotípusa egy betegünk kapcsán

Till Ágnes¹, Herbert Zsuzsa², Hollódy Katalin³, Hadzsiev Kinga¹

¹PTE KK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

²PTE ÁOK, Radiológia Klinika, Pécs

³PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

A negatív családi és perinatális anamnézisű betegünk korai pszichomotoros fejlődése jó ütemben zajlott. A gyermek mozgás és nyelvi fejlődésében észlelhető regresszió, a járás ataxiássá válása a szülők számára 3 éves kor körül vált egyértelművé. Ekkor a mozgás közben észlelt megrekedések háttérében EEG vizsgálat generalizált epilepsziás működésavart igazolt. A klinikai kép és a koponya MR vizsgálaton észlelt cerebrális atrofia alapján a neuronális ceroid lipofuscinosis 2-es, késői infantilis típusának gyanúja merült fel, ezért ezirányú genetikai vizsgálatot indítottunk külföldi laboratóriumban. Az NCL2 egy olyan ritka autoszomális recesszív lizoszómális tárolási betegség, mely a TPP1 enzim csökkent aktivitása következtében alakul ki, intralizoszómális autofluoreszcens anyag felszaporodásához, következményes idegsejt vesztéshez vezet. A kezelés nélkül korán halálhoz vezető neurodegeneratív betegség korai felismerésével ma már lehetőség nyílna enzimpótló kezelés megkezdésére.

Neuronális ceroid lipofuscinosis 2 - esetismertetés

Csüllög Zsuzsanna, Molnár Bernadett

Sz-Sz B. Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Kórháza, Gyermekosztály, Nyíregyháza

Hároméves betegünknek varicella idején 24 órán belül két convulsiója zajlott. MR és liquor lelete negatív volt, EEG-n diffúz meglassulást láttunk. A tudatállapot rendeződésekor ataxiás járást észleltünk, mely lassan enyhült. Lassult beszédfejlődés miatt fejlesztő foglalkozásokra irányítottuk. Három hónappal később újabb rosszulletek jelentkeztek, szülei hullámzó mértékű járászavarról illetve a varicella előtti 2 hónapban már észlelt rövid járásbizonytalanságról, pillanatnyi felfelé fixálásokról számoltak be. Kombinált kezelés ellenére rosszulletei szaporodtak, a korábbi generalizáltak helyett atóniás illetve myoclonus rohamok váltak jellemzővé. Járászavara hullámzó volt, de egyértelműen progrediált. Szókincse stagnált, non-verbális kommunikációja nem romlott. Kontroll koponya MR-n enyhe cerebrális, cerebellaris atrophitát írtak le. A kórlefolys és az MR eltérés alapján neuronális ceroid lipofuscinosis 2 merült fel, melyet az elvégzett genetikai vizsgálat igazolt.

Későn érkezett az új kezelés lehetősége

Rosdy Beáta, Móser Judit, Mellár Mónika, Kollár Katalin, Cserhádi Helga, Szamosújvári Judit, Solymár Natália

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Bevezetés: 2017 őszétől hazánkban is elérhetővé vált a neuronális ceroid lipofuscinosis II-s típusának, a CLN2 betegségnek genetikai és enzim diagnosztikája és közelségbe került a kezelés lehetősége is. Vannak betegeknek ez a lehetőség már későn érkezett.

Esetismertetés: (O.G.T. 2012.01.) Családi anamnézisből édesapja hallássérülése, mentális elmaradása emelendő ki. Perinatális anamnézis negatív. Motoros fejlődése rendben haladt. 4 évesen még nem beszélt. 2015.09. hóban g.m. rohamokkal járó epilepszia indult. Carbamazepin provokált. Myoclonussal bevezetett gyakori g.m. rohamok jelentek meg. Valproat pár hónapos mentességet hozott, de beszédfejlődése nem indult meg.

11.50 – 12.20 EWOPHARMA SZIMPÓZIUM

„Melyiket válasszam? Az intelligens antiepileptikum választás”

Altmann Anna

Budai Gyermekkórház, Budapest**DR. ALTMANN ANNA**

1987-ben a Jahn Ferenc Kórház koraszülött és pathológiás újszülött osztályán kezdtem dolgozni. 1990-ben átkerültem a Bethesda Gyermekkórház neurológiai osztályára. Az osztály elsősorban epilepsziás gyermekek ellátásával foglalkozott. 1993-ban a kórház átszervezése miatt a Heim Pál Gyermekkórház Mentálhygiénia és Epilepszia Osztályán folytattam munkámat, ahol elsősorban az epilepsziás gyermekek komplex ellátása volt a feladatomban. 1992-ben szereztem meg a csecsemő és gyermekgyógyász, 1994-ben a gyermekneurológiai szakvizsgámat. 2005. májusától a Heim Pál Kórház Epilepszia Centrum jogutódjaként működő Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházakhoz tartozó Budai Gyermekkórház Gyermek Epilepszia- és Neurológiai Szakambulanciáját vezetem, mely országos ellátást biztosít a betegek számára. Munkám során sarkalatos pontnak tekintem, hogy minden esetben a gyermek adottságait és képességeit térképezzük fel és bontakoztassuk ki, ne azt tudatosítsuk bennük, hogy mire nem képesek.

A 2.3. generációs antiepileptikumok hatékonysága legtöbbször lényegesen nem különbözik a régebbi készítményektől. A megfelelő antiepileptikum kiválasztásánál az egyik legfontosabb szempont, hogy ismerjük a gyógyszer hatékonysága mellett a várható mellékhatásokat is. Azzal is tisztában kell lennünk, hogy ezen mellékhatások közül, az adott gyermeknél melyek azok amelyek ronthatják a gyermek állapotát, melyek azok, amik esetleg előnyösen kihasználhatóak. Például egy kövér gyermeknél, ha a gyógyszer étvágytalanságot okoz, akkor az akár előnyös is lehet. Más gyógyszerek csak olyan gyermekeknél okoznak viselkedés zavart, akiknél ez a probléma korábban is fennállt. Bizonyos gyógyszerek a különböző hormonális szabályozásba avatkozhatnak bele.

Előadásomban a gyógyszerek várható mellékhatásaira hívom fel a figyelmet, hogy ezzel is segítsék a megfelelő antiepileptikum kiválasztásában

JEGYZET

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

13.20 – 14.30 **BIOGEN SZIMPÓZIUM****Spinraza – az első betegségmódosító kezelés spinális izomatrófiás (SMA) betegek számára****Újabb lehetőségek az izombetegségek terápiában. Hazai helyzetkép**

Herczegfalvi Ágnes

Semmelweis Egyetem, II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest**HERCZEGFALVI ÁGNES**

Az elmúlt évtizedben számos öröklődő betegség molekuláris patológiai hátterét sikerült megismerni, ami hatalmas világméretű kutatást indított el az ismert genetikai defektusok terápiájára irányában, két legsúlyosabb gyermekkori izombetegségben a Duchenne izomdystrophiában (DMD) és spinális izomatrófiában (SMA). DMD- ben jelentős előrelépés tapasztalható antisense oligonucleotid (AON) terápiával, ami megváltoztatta a betegség természetes lefolyását, jobb életminőséget és életkilátásokat teremtve a betegek számára. SMA-ban végzett kutatások igazolták, hogy az SMN fehérje növelése protektív hatású. A terápiák fejlesztésének fő irányvonala az SMN2 gén által termelt SMN fehérje növelése az SMN2 transzkripció/splicing módosításával, ami lehetséges antisense oligonucleotidok (ASOs) alkalmazásával, vagy génterápiával, vagy egyéb, SMN fehérjenövelést támogató terápiával. Az SMN2 gén fehérjetermelését fokozó ASO terápia a Spinraza (nusinersen), melyet 2016 decemberében az FDA, és 2017-ben az EMA (EU) is befogadott, ill. a neuroprotektív terápia (Olesoxime), mely az USA-ban orphan drug-ként már alanyi jogon elérhető. 2018. márciustól Magyarországon is kezelhetők a betegek az SMA I-II-III típusában.

Útravaló: SMA kezelés kérelmének feltételei:

- jellegzetes klinikai tünetek
- genetikailag igazolt SMA (SMN1 gén deléciója)
- SMN2 kópiaszám meghatározás
- megfelelő életkor
- a terápia része a multidiszciplináris gondozás
- a vakcináció forszírozása az infekciók kivédésére



Nusinersen, hatásmechanizmustól a klinikai hatékonyságig

Szabó Léna

*Semmelweis Egyetem, II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest***DR. SZABÓ LÉNA PHD.**

gyermekgyógyász, gyermekneurológus

A Semmelweis Egyetem 2. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikáján dolgozik gyermekneurológusként. Érdeklődésének fókuszában a neuromuszkuláris betegek diagnosztikája, ellátása és gondozása áll. Munkahelye egyike a Magyarországon jelenleg működő két SMA terápiás központnak, részt vesz a nusinersen terápia magyarországi elindításában.

Útravaló-tudnivaló

- A nusinersen egy antisens oligonucleotid mely az SMN2 génen hatva elősegíti a biológiailag hatékony SMN fehérje termelődését, mely nélkülözhetetlen a mellső szarvi motoneuronok túléléséhez. Természetes körülmények között az SMN2 gén átírása során a 7-es exon kivágásra kerül, így egy rövidebb, biológiailag csökkent hatású fehérje keletkezik. A nusinersen pre-mRNS szinten kötődve a 7-es exon kivágását megakadályozza, így a termelődő fehérje teljes értékű lesz.

- Az ENDEAR klinikai vizsgálat SMA I. típusú betegek esetében igazolta a nusinersen terápia biztonságosságát, tolerálhatóságát és hatékonyságát. 13 hónap követés után a nusinersennel kezelt betegek 51%-ában észleltek javulást a mozgásteljesítményben, míg a placebo csoportban egyetlen betegnél sem.

- CHERISH klinikai vizsgálat SMA II. típusú betegek esetében igazolta a nusinersen terápia biztonságosságát, és hatékonyságát. 15 hónapos követés után a nusinersennel kezelt betegek átlagosan 4 pontos javulást mutattak az alkalmazott mozgáskálán (HFMSE), míg a placebo csoportban átlagosan 2 pontos romlás volt észlelhető.

- A nusinersen terápia a klinikai tüneteket még nem mutató, de genetikailag igazolt SMA diagnózisú gyermekek (SMN2 kópiaszám 2-3) estében is hatékonynak és biztonságosnak bizonyult. 5-26 hónapnyi nusinersen terápiát követően egyetlen beteg sem igényelt folyamatos lélegeztetést, minden gyermek megtanult ülni és a megfelelő korú gyermekek 62 % megtanult önállóan járni.

JEGYZET

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

SMA betegek komplex rehabilitációja

Medveczky Erika

Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak, Gyermekgyógyászati Rehabilitációs Osztály, Budapest



DR. MEDVECZKY ERIKA PHD.

Szakterülete: csecsemő és gyermekgyógyászat, gyermek-ideggyógyászat, rehabilitációs orvoslás és mozgásszervi rehabilitáció

Pályafutásának meghatározó részében a cerebrális parézis tanulás alapú, akaratlagos mozgásvezérlése állt, ezért a Pető Intézetben Neurorehabilitációs Tanszékot hozott létre, melyet vezetett. Szakmai érdeklődése elsősorban azon neurológiai és ritka kórképek, melyeknél a komplex (neuro)rehabilitáció jobb életminőséget és maximális funkcionális javulást eredményezhet.

Az SDR hazai bevezetésének egyik kezdeményezője volt. Hazánkban elsőként alkalmazta gyermekkorban a funkcionális elektromos stimulálást, neuroterápiát, balance modul alapú kombinált egyensúlyterápiát, elektromos motor rászegítéssel működő kéz- és láb mozgatógépet. Bevezette a kórházi ellátásban a neuro-hidroterápia kádás programját és az állatasszisztált terápiát. Kezdeményezte a szenzomotoros testortézis hazai bevezetését és elsőként alkalmazta generalizált hypotonia, ataxia, hemiparesis esetén. Neuromuszkuláris kórképekben az állapotváltozás követésének objektív mérésére komplex vizsgálsorozatot vezetett be.

Az általa vezetett családközpontú gyermekgyógyászati rehabilitációs osztály, - egyben SDR Kollaboratív Team, és Neuromuszkuláris Rehabilitációs Centrum, - az ország egész területéről fogadja a betegeket.

Szakmai „útravaló”

- A gyógyszeres terápia hatékonysága komplex rehabilitációval növelhető.
- A diagnózis felállítását követően azonnal meg kell kezdeni a komplex rehabilitációt izombetegségek, így különösen SMA esetén.
- Csak multidiszciplináris alapon, a szakemberek szoros kooperációjában lehet eredményes az ellátás.
- A gyermekén kívül a családot is be kell vonni a rehabilitációba, fel kell világosítani és edukálni kell a szülőket.
- A team- alapú komplex rehabilitáció minden eleme egyaránt fontos a beteg állapotának javulása érdekében.
- Rendszeres állapotfelmérés, egyéni rövid- és hosszú távú célkitűzés, egyedi megoldások segítik a jobb életminőség elérését.
- Mindent meg kell tenni annak érdekében, hogy ne izolálódjon az izombeteg gyerek és családja.



Almássy Zsuzsa.....	9,22	Hadzsiev Kinga.....	14,30
Altmann Anna.....	10,12,15,38,39,46	11,12,13,24,25,29,41,44
Apró Nóra.....	9,21	Hayden Zsófia.....	8,16
Arányi Zsuzsa.....	9,22	Hegyi Márta.....	14,32
Balogh István.....	13,28	Herbert Zsuzsa.....	12,44
Balogh Péter.....	8,16	Herczegfalvi Ágnes.....	12,13,27,28,47
Barsi Péter.....	9,21	Hollódy Katalin.....
Bauer Viktor.....	14,30	12,13,14,15,27,29,31,37,44
Beke Ágnes.....	8,19	Jerney Judit.....	11,41
Beke Anna Mária.....	16,36	Joó Katalin.....	9,20
Beleznay Zsuzsanna.....	8,18	Kalmár Tibor.....	16,38
Benke Péter.....	8,18	Karoliny Anna.....	10,14,15,32,36
Berényi Marianne.....	15,37	Kálmán Andrea.....	9,21
Béres Ildikó.....	8,18	Kárteszi Judit.....	16,38
Berki Tímea.....	8,16	Kellermayer Zoltán.....	8,16
Bodó Tímea.....	11,15,25,35	Kiss Erika.....	11,23
Böröcz Katalin.....	8,16	Kiss Gabriella.....	9,21
Büki András.....	15,37	Knézy Krisztina.....	9,20
Constantin Tamás.....	15,35	Kollár Katalin.....
Cserháti Helga.....	8,9,11,12,15,19,20,21,22,24,36,45
.....	8,9,12,14,19,20,21,22,32,45	Kósik Nándor.....	9,21
Cserenyák Judit.....	8,15,18,35	Kovács Anna.....	14,31
Csizmadia Zsuzsanna.....	8,16	Kovács Éva.....	9,14,15,21,32,36
Csohány Ágnes.....	9,22	Kovács Norbert.....	13,26
Csüllög Zsuzsanna.....	9,12,20,44	Kőmíves Sándor.....	8,18
Deák György.....	9,21	Laufer Zsófia.....	15,37
Dobner Sarolta.....	8,18	Liptai Zoltán.....	8,9,13,18,20,22,28
Elmont Beatrix.....	11,23	Lovas Gábor.....	8,19
Elor Guy.....	14,32	Markia Balázs.....	15,36
Farkas Nelli.....	14,31	Medveczky Erika.....	12,49
Farkas Viktor Ernő.....	14,30	Meichelbeck Krisztina.....	14,32
Fejes Melinda.....	14,31	Melegh Béla.....	11,25
Felkai Mária.....	9,15,21,37	Mellár Mónika.....	8,9,11,12,14,15,19,
Filiczki Gabriella.....	13,27	20,21,22,24,32,36,40,44
Fogarasi András.....	11,14,15,25,32,35,38	Merő Gabriella.....	14,34
Garami Miklós.....	15,36	Molnár Bernadett.....	9,12,20,44
Gergev Gyurgyinka.....	13,27	Molnár Mária Judit.....	14,30
		Molnár Viktor.....	14,30
		Móser Judit.....	8,9,11,12,12,14,15,
		19,20,21,22,24,28,32,36,44
		Nagy Anett.....	15,36
		Nagy Eszter.....	14,31
		Nickel Miriam.....	12,43
		Orbók Anna.....	8,9,14,19,20,21,22,32
		Pálmafy Beatrix.....	14,15,32,36
		Papp Ferenc.....	13,28
		Paraicz Éva.....	9,22
		Pauleczki Annamária.....	8,15,18,34
		Pék Tamás.....	8,18
		Rada Éva.....	16,38
		Rajda Cecília.....	14,33
		Rosdy Beáta.....	8,9,10,11,12,14,15,
		19,20,21,22,24,32,36,38,39,40,44
		Rudas Gábor.....	8,9,15,20,21,37
		Siegler Zsuzsa.....	11,25,40
		Simon Gábor.....	13,29
		Solymár Natália.....
		8,9,12,14,19,20,21,22,32,44
		Szabó László.....	15,38
		Szabó Léna.....	12,13,27,28,48
		Szabó Hajnalka.....	9,21
		Szamosútvári Judit.....
		8,9,12,14,15,19,20,21,30,32,36,44
		Liptai Ildikó.....	11,23
		Szólics Alex.....	15,37
		Szócs Anna.....	13,28
		Takács Tímea.....	15,38
		Till Ágnes.....	12,13,15,29,37,44
		Várallyay György.....	13,28
		Varga Beatrix.....	14,31
		Varga Edit.....	14,32
		Velkey Imre.....	8,18
		Zima Judith.....	11,13,15,25,29,37
		Zsiedegh Petra.....	11,23



A series of horizontal dotted lines for writing notes, spanning most of the page width.



BIOCODEX 



Healthcare with
passion and conviction