

Πανελλήνιο



Ελληνική
Παιδονευρολογική
Εταιρεία

Παιδο νευρολογικό

Συνέδριο 2024

5-7
ΑΠΡ.
2024

Ξενοδοχείο
AQUILA
ATLANTIS

Ηράκλειο
Κρήτη

Εταιρεία Οργάνωσης
Συνεδρίου:

 convin

CONVIN A.E.
Κώστα Βάρναλη 29
15233, Χαλάνδρι, Αθήνα
210 68 33 600
www.convin.gr

ΒΙΒΛΙΟ ΠΕΡΙΛΗΨΕΩΝ

ΠΑ01. Η κλινική εικόνα της τύπου I Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (SMA I) στη νέα εποχή των νοσοτροποποιητικών θεραπειών

Άρτεμις Δρόσου¹

¹Ιδιώτης- Φυσικοθεραπεύτρια, Περιστέρι, Αθήνα

Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA) είναι μια κληρονομική αυτοσωμική νόσος που επιφέρει πολλαπλές λειτουργικές ανικανότητες, κυρίως στον τύπο SMA I. Από το 2016 έχουν εγκριθεί τρεις φαρμακευτικές αγωγές που έφεραν ριζική αλλαγή στην κλινική εικόνα και πορεία των παιδιών αυτών. Ο φαινότυπος της SMA I στην εποχή των νοσοτροποποιητικών θεραπειών έχει βελτιωθεί, αλλά υπάρχουν σημεία που σύμφωνα με τους επαγγελματίες της διεπιστημονικής ομάδας αποκατάστασης απαιτούν ιδιαίτερη προσοχή.

Σκοπός της ανασκόπησης της αρθρογραφίας κατά τα τελευταία 7 χρόνια είναι να διερευνηθεί η νέα εικόνα των παιδιών με SMA I σε κλινικό επίπεδο και τα προβλήματα που εμμένουν ή κάνουν την εμφάνισή τους. Αναζητήθηκαν επομένως μελέτες που παρουσιάζουν το φαινότυπο της SMA I σε βάθος χρόνου μετά τη χορήγηση φαρμακευτικής θεραπείας.

Από την αρθρογραφία φαίνεται ότι η εξέλιξη των παιδιών που έχουν λάβει θεραπεία καταγράφεται πρώτιστα στις μελέτες των κλινικών δοκιμών των θεραπειών και καταδεικνύει ότι το κινητικό τους επίπεδο μπορεί να φτάσει αυτό των παιδιών με SMA II και III (δηλ. κατακτούν την καθιστή θέση, την ορθοστάτηση ακόμα και τη βάδιση με υποστήριξη ή χωρίς). Ωστόσο, είναι εξίσου σημαντικό ότι σε πρόσφατες δημοσιευμένες μελέτες αναλύονται και δευτερογενείς δυσλειτουργίες που παρατηρούνται στα παιδιά με SMA I με το πέρασμα του χρόνου. Αυτές περιλαμβάνουν προβλήματα που εντοπίζονται στο αναπνευστικό σύστημα, ορθοπεδικές διαταραχές, κόπωση και ελλείμματα στην επικοινωνία και το γνωσιακό επίπεδο και είναι πλέον εμφανείς, καθώς τα παιδιά με SMA I ζουν περισσότερο από παλιότερα. Είναι πολύ σημαντική η διαπίστωση ότι σε μεγάλο ποσοστό (>70%) αναπτύσσουν σκολίωση ακόμα και από τον πρώτο χρόνο ζωής, με αυξανόμενο ρυθμό που καταλήγει να επιβαρύνει το κινητικό τους επίπεδο και την αναπνευστική τους λειτουργία. Επίσης εμφανίζουν εξαρθήματα ή υπεξαρθήματα στα ισχία (>60%) ακόμα και παιδιά που στηρίζονται όρθια ή βαδίζουν υποστηριζόμενα (γεγονός που πιθανόν οφείλεται στην ίδια την παθολογία της νόσου). Τέλος επισημαίνεται στις μελέτες ότι δεν ανταποκρίνονται όλα τα παιδιά με SMA I με τον ίδιο ρυθμό στις νέες θεραπείες (non-/ slow-responders).

Συμπερασματικά κρίνεται αναγκαίο η διεπιστημονική ομάδα να λαμβάνει υπ' όψιν της, πέρα από το βελτιωμένο λειτουργικό επίπεδο, τις συνοδές δυσλειτουργίες και να γίνονται συντονισμένες ενέργειες ώστε να βελτιώνεται η φροντίδα των παιδιών και η ποιότητα ζωής τους και να μην διακυβεύεται η λειτουργικότητα και η συμμετοχή τους κατά την πορεία της ζωής τους.

ΠΑ02. Ο ΡΟΛΟΣ ΚΑΙ Η ΣΥΜΒΟΛΗ ΤΗΣ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΝΕΟΥΣ ΜΕ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΑΥΤΙΣΤΙΚΟΥ ΦΑΣΜΑΤΟΣ

Βασίλειος - Άγγελος Αθανασόπουλος^{1,2}, Βασίλειος Σκουτέλης^{1,3,4}

¹Πρόγραμμα Εκπαίδευσης στην Παιδιατρική Νευρολογική Φυσικοθεραπεία, Κέντρο Δια Βίου Μάθησης και Επιμόρφωσης, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αιγάλεω, Αθήνα, ²Αναγέννηση & Πρόοδος, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Αττικών, Αθήνα, ³Τμήμα Φυσικοθεραπείας, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Αττικών, Αθήνα, ⁴Εργαστήριο Νευρομυϊκής και Καρδιοαγγειακής Μελέτης της Κίνησης, Τμήμα Φυσικοθεραπείας, Σχολή Επιστημών Υγείας και Πρόνοιας, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αιγάλεω, Αθήνα

Εισαγωγή: Η Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ) αποτελεί ένα σύνθετο νευροαναπτυξιακό, συμπεριφορικό και πολυπαραγοντικό σύνδρομο, το οποίο εμφανίζει μία έντονη αύξηση του επιπολασμού σε παγκόσμιο επίπεδο τα τελευταία έτη (1:59 παιδιά). Τα παιδιά με ΔΑΦ εκδηλώνουν ποικίλα κινητικά ελλείμματα σε ποσοστό 60-85%, τα οποία επηρεάζουν σημαντικά τη λειτουργική, κοινωνική και επικοινωνιακή εξέλιξή τους. Παρά ταύτα η συμβολή και ο ρόλος της Φυσικοθεραπείας στη διαχείριση των κινητικών προβλημάτων στα παιδιά με ΔΑΦ δεν είναι ακόμη απολύτως γνωστός, σαφής και τεκμηριωμένος στην επιστημονική κοινότητα. Σκοπός: Η διερεύνηση της σημασίας και του ρόλου της Φυσικοθεραπείας ως μια ολιστική προσέγγιση παρέμβασης στα παιδιά με ΔΑΦ.

Μέθοδος: Η βιβλιογραφική ανασκόπηση πραγματοποιήθηκε μέσα από τις ηλεκτρονικές πηγές αναζήτησης ερευνητικών δεδομένων PubMed, Google Scholar και Science Direct. Αποτελέσματα: Τα ευρήματα από την παρούσα ανασκόπηση προβάλλουν και υποστηρίζουν την αποτελεσματικότητα των φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων στη βελτίωση της λειτουργικότητας και της ποιότητας ζωής των παιδιών με ΔΑΦ. Οι επικρατέστερες φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις που εφαρμόζονται στα παιδιά με ΔΑΦ είναι η φυσική δραστηριότητα και θεραπευτική άσκηση, η υδροθεραπεία και η υποθεραπεία. Ειδικότερα, η φυσική δραστηριότητα και άσκηση φαίνεται ότι συντελούν στη βελτίωση των αδρών κινητικών δραστηριοτήτων, στην ενίσχυση μυϊκής δύναμης και αντοχής, στην ανάπτυξη σύνθετων κινητικών δεξιοτήτων και στη βελτίωση των κινητικών παραμέτρων της βάδισης. Η υποθεραπεία δείχνει να βελτιώνει κινητικές παραμέτρους όπως ισορροπία και στάση σώματος, μυϊκή δύναμη και αντοχή, ενώ συνάμα προάγει την ανάπτυξη της αισθητηριακής λειτουργίας. Αντίστοιχα, η υδροθεραπεία καταδεικνύεται αποτελεσματική για τη βελτίωση της αδρής κινητικότητας, της καρδιοαναπνευστικής και μυϊκής αντοχής, καθώς και για την πιθανή αναστολή κινητικών στερεοτυπικών συμπεριφορών.

Συμπεράσματα: Η πλειονότητα των ερευνών αναδεικνύει τη συμβολή της Φυσικοθεραπείας στην αντιμετώπιση των κινητικών ελλειμμάτων στη ΔΑΦ, υπογραμμίζοντας ότι η βελτίωση των κινητικών δεξιοτήτων συντείνει παράλληλα στην κοινωνική, επικοινωνιακή και συμπεριφορική εξέλιξη των παιδιών με ΔΑΦ. Επισημαίνεται η ανάγκη διεξαγωγής περαιτέρω μελετών, προκειμένου να ενδυναμώσουν την αποτελεσματικότητα των παρεμβάσεων.

ΠΑ03. Νέες στοχευμένες θεραπευτικές παρεμβάσεις στην Αχονδροπλασία: Διεπιστημονική προσέγγιση και περιγραφή των 7 πρώτων ασθενών

Ουρανία Πεδιαδιτάκη¹, Γεώργιος Τσιγάρας², Ευθυμία Βαργιάμη³, Ευαγγελία Χαρέλα⁴, Μαρία Μηλιούδη⁵, Δημήτριος Ζαφειρίου⁶

¹Νοσηλεύτρια, Κέντρο Αναπτυξιακής Παιδιατρικής “Απόστολος Φωκάς”, Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη, ²Κλινικός Παιδιατρικός Φυσιοθεραπευτής, ³Καθηγήτρια Παιδιατρικής – Παιδιατρικής Νευρολογίας Α΄ Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ., ⁴Νοσηλεύτρια, MSc, Προϊσταμένη Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», ⁵Παιδίατρος, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. “Ιπποκράτειο”, ⁶Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας – Αναπτυξιολογίας, Διευθυντής Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής Α.Π.Θ., Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Η αχονδροπλασία (ACH) αποτελεί μια σπάνια γενετική νόσο με εκτιμώμενη επίπτωση 1/25.000 άτομα Προκύπτει από μεταλλάξεις στο γονίδιο του υποδοχέα του αυξητικού παράγοντα 3 των ινοβλαστών (FGFR3), οι οποίες, αλλοιώνοντας διαμεμβρανικούς υποδοχείς, δρουν ανασταλτικά στην κατά μήκος ανάπτυξη των οστών. Εκδηλώνεται κλινικά με πλατυβασία βάσης κρανίου, ριζομελία, οσφυϊκή λόρδωση, βραχυδακτυλία και μακροκεφαλία, οι οποίες ευθύνονται για τα νευρολογικά, αναπνευστικά, ορθοπαιδικά και οδοντικά προβλήματα των παιδιών και εφήβων που νοσούν. Ενώ η θεραπευτική προσέγγιση μέχρι πριν λίγα χρόνια ήταν κυρίως συμπτωματική, σήμερα υπάρχει εγκεκριμένη στοχευμένη θεραπεία, αλλά και επιπλέον κλινικές μελέτες σε εξέλιξη, που προδιαγράφουν πιο αισιόδοξο το μέλλον για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους.

Σκοπός: Η παρουσίαση των κλινικών εκδηλώσεων και επιπλοκών της νόσου στα παιδιά και τους εφήβους, της πρόγνωσης της, καθώς και των νέων θεραπευτικών παρεμβάσεων στα πλαίσια της διεπιστημονικής προσέγγισης μέσα από την εμπειρία μας στο Κέντρο «Απόστολος Φωκάς».

Μέθοδος: Πραγματοποιήθηκε αναζήτηση ανασκοπικών άρθρων και ερευνητικών μελετών δημοσιευμένων, στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων «Pubmed» και «Google Scholar», η οποία κατέδειξε ότι:

- Η μελέτη της υποκείμενης μοριακής αιτιολογίας της πάθησης οδήγησε στην δημιουργία της βοσοριτίδης, ενός τροποποιημένου νατριουρητικού πεπτιδίου τύπου C (CNP)
- Η συγκεκριμένη φαρμακευτική ουσία είναι η πρώτη θεραπεία που έχει εγκριθεί για την αντιμετώπιση της νόσου σε παιδιά και εφήβους
- Παράλληλα νέες κλινικές μελέτες FGFR3 αναζητούν ενώσεις CNP μακράς διάρκειας για παρατεταμένη συστηματική απελευθέρωση στις επιφύσεις ή αναστολείς μονοκλωνικής κίνησης τυροσίνης ως από του στόματος θεραπεία
- Καθώς η νόσος έχει ποικίλες επιπτώσεις στον ανθρώπινο οργανισμό απαιτείται-περισσότερο από ποτέ- διεπιστημονική προσέγγιση και παρακολούθηση

Στους επτά ασθενείς με ACH που παρακολουθούνται στο Κέντρο «Απόστολος Φωκάς», ξεκίνησε τον Νοέμβριο του 2022, η χορήγηση της νέας θεραπευτικής αγωγής και σύμφωνα με τα διεθνή πρωτόκολλα, οι επανεκτιμήσεις ανά τρίμηνο. Τα αποτελέσματα είναι εξαιρετικά ενθαρρυντικά με σημαντική- για τα δεδομένα της νόσου- αύξηση ύψους, βελτίωση αντοχών στην βάδιση, και μείωση του αισθήματος πόνου στην φυσική άσκηση.

ΠΑ04. ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΗΣ ΛΕΥΚΗΣ ΟΥΣΙΑΣ ΣΤΗ ΣΥΓΓΕΝΗ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ

Σοφία Ουρανή¹, Κυπρούλα Χριστοδούλου², Ανθή Γεωργίου², Όλγα Γραφάκου¹, Αιμιλία Αθανασίου¹, Αβραάμ Ηλία³, Μαρίνα Γαβαθά⁴, Loretto Martorell⁵

¹Κλινική Γενετικής και Ενδογενών Διαταραχών Μεταβολισμού, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος, ²Τμήμα Νευρογενετικής, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, Λευκωσία, Κύπρος, ³Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος, ⁴Παιδονευρολογική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος, ⁵Department of Medical Genetics, Hospital San Joan de Deu, Barcelona, Spain, Βαρκελώνη, Ισπανία

Σκοπός της εργασίας: Η συγγενής μυοτονική δυστροφία (ΣΜΔ) είναι κληρονομούμενη νευρομυική νόσος με πολυσυστηματικές εκδηλώσεις. Οφείλεται σε μετάλλαξη που αφορά στο γονίδιο DMPK, στο οποίο διακρίνονται > 1000 επαναλήψεις συγκεκριμένης αλληλουχίας νουκλεοτιδίων (CTG). Το κύριο σύμπτωμα είναι εκσεσημασμένη μυική αδυναμία η οποία εμφανίζεται στη νεογνική περίοδο με σοβαρή αναπνευστική ανεπάρκεια. Η αναφορά ευρημάτων στη Μαγνητική Τομογραφία εγκεφάλου (ΜΤΕ) ασθενείς με ΣΜΔ είναι πολύ περιορισμένη στη βιβλιογραφία, ενώ σε αρκετές περιπτώσεις η διάγνωση καθυστερεί θέτοντας τη διαφορική διάγνωση υποξαιμικής εγκεφαλοπάθειας ή νευρομεταβολικού νοσήματος ως πιο πιθανή. Περιγράφονται δυο ασθενείς με ΣΜΔ και αλλοιώσεις λευκής ουσίας στη ΜΤΕ.

Υλικό και Μέθοδος / Αποτελέσματα: Ο πρώτος ασθενής γεννήθηκε στις 36 εβδομάδες κύησης, με ελλιπή έλεγχο κατά της διάρκεια της εγκυσύνης. Εισήχθη στη Μονάδα Εντατικής Θεραπείας (ΜΕΝΝ) όπου λόγω εμμένουσας σοβαρής υποτονίας και ανάγκης μηχανικής υποστήριξης της αναπνοής έγινε εκτεταμένη διερεύνηση με μεταβολικό έλεγχο, μικροσυστοιχίες και ΜΤΕ. Στη νευροαπεικόνιση αναγνωρίσθηκε κοιλιομεγαλία και αλλοιώσεις της λευκής ουσίας περικολιακά. Η λεπτομερής λήψη οικογενειακού ιστορικού και η κλινική εξέταση της μητέρας η οποία έπασχε, αλλά δεν είχε διαγνωσθεί με μυοτονική δυστροφία, κατεύθηκε τον περαιτέρω γενετικό έλεγχο, οπότε και εξακριβώθηκε και μοριακά η ΣΜΔ.

Ο δεύτερος ασθενής ήταν το πρώτο παιδί υγιών φαινοτυπικά γονέων, χωρίς συγγένεια εξ αίματος. Κατά τη γέννηση εμφάνισε ανάγκη εισαγωγής στη ΜΕΝΝ λόγω αναπνευστικής δυσχέρειας. Κλινικά παρουσίαζε σοβαρή υποτονία, ραιβοϊπποποδία και υποπερισταλτισμό εντέρου. Η αρχική διερεύνηση περιελάμβανε μεταβολικό έλεγχο, μικροσυστοιχίες και ΜΤΕ όπου αναγνωρίσθηκαν εκτεταμένες αλλοιώσεις της λευκής ουσίας διάχυτα, σε όλο το εγκεφαλικό παρέγχυμα. Ζητήθηκε γενετικός έλεγχος για ΣΜΔ, οπότε και αποδείχθηκε πάσχω ο ασθενής ενώ η μητέρα ήταν επίσης φορέας παθολογικού αριθμού τριπλέτων στο γονίδιο DMPK.

Συμπεράσματα: Αλλοιώσεις της λευκής ουσίας είναι παρούσες σε ασθενείς με ΣΜΤ. Περιλαμβάνουν αυξημένο σήμα στις T2 ακολουθίες περικολιακά και παρεγκεφαλιδικά. Πρόσθετα απεικονιστικά ευρήματα είναι η κοιλιομεγαλία και ατροφία του παρεγχύματος. Ο στοχευμένος γενετικός έλεγχος για το γονίδιο DMPK θα πρέπει να γίνεται σε νεογνά με εκσεσημασμένη υποτονία και παρουσία απεικονιστικών ευρημάτων στην ΜΤΕ. Είναι μια πρακτική που μπορεί να επισπεύσει κατά πολύ τη διάγνωση δεδομένου ότι τα ισχύοντα προγράμματα αλληλούχισης νέας γενιάς (whole exome/genome sequence) συνήθως δεν αναδεικνύουν τη ΣΜΔ.

ΠΑ05. ΣΠΑΝΙΟ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ SCHIMKE ΑΝΟΣΟΟΣΤΙΚΗΣ ΔΥΣΠΛΑΣΙΑΣ ΜΕ ΥΠΟΤΡΟΠΙΑΖΟΝΤΑ ΠΑΡΟΔΙΚΑ ΙΣΧΑΙΜΙΚΑ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΑ ΕΠΕΙΣΟΔΙΑ.

Ελευθερία Κωνσταντουλάκη¹, Μαργαρίτα Στυλιανίδου¹, Νέλλη Παφίτη¹, Ελένη Γεωργίου¹, Δέσποινα Κυριάκου¹, Αναστασία Αρμεύτη¹, Μαρία Αγαθοκλέους¹

¹Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Λεμεσού, Λεμεσός, Κύπρος

Εισαγωγή: Η Schimke ανοσοοστική δυσπλασία (SIOD) είναι μια εξαιρετικά σπάνια πολυσυστημική νόσος, η οποία κληρονομείται μονογονιδικά με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τύπο από διαλληλικές μεταλλάξεις στο γονίδιο SMARCAL1. Η νόσος χαρακτηρίζεται από σπονδυλοεπιφυσιική δυσπλασία που οδηγεί κυρίως σε νανισμό, νεφροπάθεια και ανεπάρκεια Τ-κυττάρων. Έχουν αναφερθεί 55 περιστατικά στη διεθνή βιβλιογραφία με επίπτωση 1:13.000.000 ζώντων νεογνών στον δυτικό κόσμο. Περίπου 50% από τα προσβεβλημένα άτομα έχουν νευρολογικές επιπλοκές του τύπου σοβαρής κεφαλαλγίας ή ημικρανίες, παροδικά ισχαιμικά ή εγκεφαλικά επεισόδια, τα οποία αποδίδονται σε αρτηριοσκλήρυνση, χρόνια υπέρταση, αγγειοσύσπαση – μειωμένη αιμάτωση εγκεφάλου και νόσο Moya-moya.

Σκοπός: Η ανακοίνωση ενός σπάνιου περιστατικού SIOD με υποτροπιάζοντα παροδικά ισχαιμικά εγκεφαλικά επεισόδια προκαλούμενα από αναιμία.

Μέθοδος: Άρρεν 6 ετών με ιστορικό SIOD διαγνωσθέν σε ηλικία 3 ετών, παραπέμφθηκε στην κλινική μας λόγω επεισοδίου δυσαρθρίας, αιμωδίας και ημιπάρεσης αριστερά διάρκειας 2 ωρών, το οποίο παρήλθε χωρίς παρέμβαση. Το ιστορικό άρχισε προ 2μήνου με παρόμοιο επεισόδιο, στο οποίο αναφέρονται αιμωδίες αριστερού άνω άκρου. Η συνδρομική εικόνα στη παρούσα φάση περιλαμβάνει ανεπάρκεια ανάπτυξης (<3η ΕΘ ύψος, ΒΣ, ΠΚ), νεφρωσικό σύνδρομο, υποθυρεοειδισμό, ανοσοανεπάρκεια Τ λεμφοκυττάρων για τα οποία λαμβάνει αγωγή. Διερευνήθηκε αρχικά με MRI - MRA εγκεφάλου, Triplex καρωτίδων - σπονδυλικών αρτηριών τα οποία ανέδειξαν πιθανές στενώσεις αμφοτέρων των έσω καρωτίδων, οι οποίες όμως δεν επαληθεύθηκαν σε μετέπειτα προγραμματισμένη Αξονική Αγγειογραφία εγκεφάλου - τραχήλου. Από τον εργαστηριακό έλεγχο το λιπιδαιμικό προφίλ ήταν φυσιολογικό και παρουσίασε αναιμία για την οποία μεταγγίστηκε. Η αρτηριακή υπέρταση διαγνώστηκε και ρυθμίστηκε από 2ετίας. Παρ' ότι τέθηκε σε θεραπευτική δόση ασπιρίνης, παρουσίασε παρόμοιο επεισόδιο 2 μήνες μετά την έναρξη της αγωγής με επανεμφάνιση αναιμίας. Ο μηχανισμός πρόκλησης των ΠΙΕΕ αποδόθηκε στην αναιμία και τέθηκε σε τακτικό έλεγχο με στόχο την διατήρηση της αιμοσφαιρίνης πάνω από 9g/dl για την αποφυγή των επεισοδίων.

Συμπέρασμα: Η Schimke ανοσο-οστική δυσπλασία είναι ένα εξαιρετικά σπάνιο σύνδρομο με το μισό περίπου πάσχον πληθυσμό να έχει νευρολογική συμμετοχή. Η υποάρδευση των εγκεφαλικών αγγείων λόγω ανεπάρκειας του μυελού των οστών φαίνεται ως πιθανός μηχανισμός παθογένεσης των ΠΙΕΕ στο περιστατικό μας και η αποκατάσταση της αναιμίας κατόπιν μεταμόσχευσης μυελού στο μέλλον θα επιφέρει την ενδεχόμενη πρόληψή τους.

ΠΑ06. ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ ΜΟΓΑΔ ΜΕ ΕΜΠΥΡΕΤΟ, ΣΠΑΣΜΟΥΣ Κ ΣΗΜΕΙΟΛΟΓΙΑ ΑΓΓΕΙΟΕΓΚΕΦΑΛΙΚΟΥ ΕΠΕΙΣΟΔΙΟΥ

Ελευθερία Κωνσταντουλάκη¹, Ιωάννα Ευσταθίου¹, Βικτώρια Ιωάννου¹, Αγνή Κοσκινάρη¹, Μαρία Αγαθοκλέους¹, Μαρίνα Γαβαθά²

¹Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Λεμεσού, Λεμεσός, Κύπρος, ²Παιδονευρολογική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος

Εισαγωγή: Η Νόσος που σχετίζεται με τα αντισώματα έναντι της γλυκοπρωτεΐνης της μυελίνης των Ολιγοδενδροκυττάρων (MOG-associated disease, MOGAD) είναι μια σπάνια ανοσολογική διαταραχή που περιγράφεται ολοένα και περισσότερο με πολυσυστηματική συμμετοχή πλην του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος. Πρόκειται για σπάνια απομυελινωτικού χαρακτήρα νόσο που αφορά σε παιδιά και ενήλικες με περίπου το 1/3 ασθενών να ανήκουν στον παιδιατρικό πληθυσμό, και διαρκώς όλο και πιο ετερογενή φαινότυπο.

Σκοπός: Η ανακοίνωση ενός περιστατικού MOGAD με κλινική σημειολογία αγγειοεγκεφαλικού επεισοδίου, εμπυρέτου και σπασμών.

Μέθοδος: Θήλυ 6 ετών εμφάνισε ημιπάρεση δεξιά, σύστοιχη πτώση γωνίας στόματος, δυσαρθρία και σιελόρροια περίπου 12 ώρες μετά την έναρξη εμπυρέτου, με απεικονιστικά ευρήματα από την Μαγνητική Τομογραφία/Αγγειογραφία υπέρ ισχαιμικών εμφράκτων αμφοτερόπλευρα.

Αντιμετωπίστηκε με ασπιρίνη και αντιεπιληπτική αγωγή λόγω ευρημάτων στο ΗΕΓ με πλήρη λύση των κλινικής σημειολογίας. Το ENY είχε εικόνα πλειοκύττωσης και ο υψηλός τίτλος αντισωμάτων MOG στον ορό έθεσε τη διάγνωση MOGAD εκ των υστέρων. Η ασθενής ακολούθως προσκομίστηκε με εμπύρετο, κεφαλαλγία, εμέτους και παρατεταμένο επεισόδιο εστιακών σπασμών. Απεικόνιση του εγκεφάλου έδειξε νέες βλάβες και το ENY είχε ξανά πλειοκύττωση. Αντιμετωπίστηκε με ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης με καλά κλινικά αποτελέσματα. Παραμένει νευρολογικά σταθερή, με απεικονιστική λύση των βλαβών και θετικό αλλά μικρότερο τίτλο αντισωμάτων ορού για MOG, 6 μήνες μετά.

Συμπέρασμα: Ο ολοένα και πιο ετερογενής φαινότυπος της MOGAD στον παιδιατρικό πληθυσμό θέτει την υποψία νόσου σε ποικίλα νευρολογικά νοσήματα, συμπεριλαμβανομένων των ΑΕΕ.

ΠΑ07. ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΤΟΥ ΜΕΤΑΦΟΡΕΑ ΤΗΣ ΓΛΥΚΟΖΗΣ ΣΤΟΝ ΕΓΚΕΦΑΛΟ (GLUT1) ΠΟΥ ΟΦΕΙΛΕΤΑΙ ΣΕ ΜΙΚΡΟΕΛΛΕΙΜΑ ΣΤΟ 1p34.2p34.1. Η ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΕΓΚΑΙΡΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ.

Σοφία Ουρανή¹, Καρολίνα Σισμάνη², Πάολα Ευαγγελίδου², Άγγελος Αλεξάνδρου², Όλγα Γραφάκου¹, Αιμιλία Αθανασίου¹, Αβράαμ Ηλία³, Γεωργία Τσιάππα⁴, Μαρίνα Γαβαθά⁵

¹Κλινική Γενετικής και Ενδογενών Διαταραχών Μεταβολισμού, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος, ²Εργαστήριο Κυτταρογενετικής, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, Λευκωσία, Κύπρος, ³Κλινική Παιδιατρικής, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος, ⁴Τμήμα Διαιτολογίας και Διατροφής, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος, ⁵Παιδονευρολογική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος

Σκοπός της εργασίας: Το σύνδρομο ανεπάρκειας του μεταφορέα της γλυκόζης στον εγκέφαλο (GLUT1) αποτελεί διαταραχή του μεταβολισμού της ενέργειας στον εγκέφαλο με ευρύ κλινικό φάσμα που περιλαμβάνει ποικίλης σημειολογίας και βαρύτητας επιληπτικά σύνδρομα και κινητικές διαταραχές. Οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου SLC2A1 που στην πλειονότητα των περιπτώσεων αφορούν σημειακές μεταλλάξεις, με αυτοσωμικό τρόπο κληρονομικότητας. Λιγότερα περιστατικά έχουν αναφερθεί στη βιβλιογραφία με απάλειψη ολόκληρου του γονιδίου, είτε μεμονωμένα είτε εντός ευρύτερης περιοχής, και τα οποία επίσης οδηγούν στον ίδιο φαινότυπο. Σκοπός της εργασίας είναι η ανάδειξη της διάγνωσης συνδρόμου ανεπάρκειας GLUT1 σε ασθενή με μικροέλλειμμα στο χρωμόσωμα 1.

Υλικό και Μέθοδος / Αποτελέσματα: Θήλυ βρέφος παραπέμφθηκε για κλινική γενετική αξιολόγηση σε ηλικία 1,5μηνός λόγω δυσμορφικών χαρακτηριστικών και ιστορικού ενδομήτριας καθυστέρησης της ανάπτυξης. Είναι προϊόν δίδυμης, διχοριακής διαμνοτικής κύησης μετά από εξωσωματική γονιμοποίηση. Η γενετική διερεύνηση ανέδειξε ένα de novo μικροέλλειμμα μεγέθους 3,8Mb στο βραχύ σκέλος του χρωμοσώματος 1 (arr 1p34.2p34.1 (40280008_44123723)x1). Η εν λόγω περιοχή περιλαμβάνει πλήθος γονιδίων μεταξύ των οποίων απάλειψη του γονιδίου SLC2A1 που σχετίζεται με σύνδρομο ανεπάρκειας GLUT1, απάλειψη του γονιδίου COL9A2 που σχετίζεται με επιφυσιακή δυσπλασία και απάλειψη του γονιδίου KCNQ4 που μπορεί να προκαλεί αυτοσωμική μη συνδρομική νευροαισθητήρια βαρηκοΐα όψιμης έναρξης. Επιπρόσθετη διερεύνηση για επαλήθευση της διάγνωσης του συνδρόμου ανεπάρκειας της GLUT 1 επιβεβαίωσε την παρουσία υπογλυκοραχίας στο ENY με φυσιολογικό γαλακτικό οξύ (τιμή γλυκόζης ENY 29mg/dl, τιμή γλυκόζης στο αίμα 93mg/dl λόγος 0.31, τιμή γαλακτικού οξέος στο ENY 0,71mmol/l και στο αίμα 1,21 mmol/l).

Η βιντεο-ηλεκτροεγκεφαλογραφική μελέτη σε ηλικία 9 μηνών είχε αναμενόμενη για την ηλικία του παιδιού βασική δραστηριότητα χωρίς παρουσία επιληπτογενούς δραστηριότητας.

Με την επιβεβαίωση της διάγνωσης συνδρόμου ανεπάρκειας GLUT1 η ασθενής ξεκίνησε κετογόνο δίαιτα ως θεραπεία εκλογής. Μέχρι την ηλικία των 13 μηνών και παρότι παρουσιάζει σφαιρική νευροαναπτυξιακή καθυστέρηση δεν έχει εμφανίσει παροξυντικά επεισόδια.

Η πορεία της ψυχοκινητικής της εξέλιξης μετά την έναρξη θεραπείας είναι υπό παρακολούθηση.

Συμπεράσματα: Το παρόν περιστατικό αναδεικνύει τη σημασία της αναγνώρισης ενός συνδρόμου μικροελλείμματος όχι μόνο στην αιτιολόγηση του κλινικού φαινοτύπου αλλά και στην έγκαιρη θεραπευτική παρέμβαση με δυνητικά θετική επίδραση στην πρόγνωση της ασθενούς.

ΠΑ08. ΜΙΑ ΑΣΥΝΗΘΙΣΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΟΥ ΙΑΕΕ ΣΤΟ ΠΛΑΙΣΙΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ TOURETTE

Ιάσων Γ. Σταματάκης¹, Στέφανος Καραμανίδης¹, Μαρία Αλβανού¹, Μαρία Μαρίνου¹, Μαρίνα Κατσαλούλη¹

¹Νευρολογική Κλινική, Γ.Ν.Π.Α. "Η Αγία Σοφία", Αθήνα

Σκοπός της εργασίας

Το παιδιατρικό αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο είναι μια σχετικά σπάνια οντότητα, με ετήσια επίπτωση 3 έως 25/100.000 στις ανεπτυγμένες χώρες. Η αιτιολογία είναι ιδιαίτερα ετερογενής, συχνά πολυπαραγοντική, και διαφοροποιείται δραματικά από αυτή των ενηλίκων. Σκοπός της παρούσας ανακοίνωσης είναι η περιγραφή μιας ασυνήθιστης περίπτωσης ισχαιμικού εμφράκτου.

Υλικό και μέθοδος

Έφηβος 14 ετών διεκομίσθη λόγω αναφερόμενης ζάλης και εμέτων από 24ώρου και ακολούθως σύγχυσης και δυσαρθρίας με αιφνίδια εγκατάσταση προ ωρών. Δεν αναφέρθηκε πρόσφατη λοίμωξη, χειρουργείο ή κάκωση. Από το ατομικό αναμνηστικό αναφέρεται σύνδρομο Tourette με ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή υπό αγωγή. Λοιπό ατομικό, οικογενειακό και περιγεννητικό ιστορικό αναφέρεται ελεύθερο. Κατά την εξέταση, ο ασθενής παρουσίαζε εικόνα ψυχοκινητικής επιβράδυνσης, αποπροσανατολισμού και διαταραχής ανάκλησης, χωρίς εστιακή σημειολογία από τη λοιπή νευρολογική εξέταση, πλην της παρουσίας μεγάλου εύρους στροφικών τικς κεφαλής-αυχένα. Η επείγουσα CT εγκεφάλου ανέδειξε ισχαιμικό έμφρακτο κατανομής αριστερής οπίσθιας εγκεφαλικής αρτηρίας σε οξεία φάση, ενώ μεταγενέστερη MRI-MRA εγκεφάλου ανέδειξε ισχαιμικές βλάβες κατανομής οπίσθιας εγκεφαλικής άμφω, καθώς και έτερες μικρότερου μεγέθους στην παρεγκεφαλίδα, με έλλειμμα σκιαγράφησης της αριστερής σπονδυλικής αρτηρίας. Ο καρδιολογικός, ανοσολογικός, μεταβολικός έλεγχος και ο έλεγχος ηηκτικότητας ήταν αρνητικοί.

Αποτελέσματα

Η ψηφιακή αρτηριογραφία εγκεφάλου και τραχήλου επιβεβαίωσε εξωκράνιο διαχωρισμό αριστερής σπονδυλικής αρτηρίας. Βάσει της περιγραφής της πρότερης έντασης των αυχενικών τικς, το έμφρακτο αποδόθηκε σε τραυματικό διαχωρισμό σε έδαφος συνδρόμου Tourette. Ο ασθενής βελτιώθηκε προοδευτικά ως προς τις νοητικές του λειτουργίες, ενώ παρατηρήθηκε από τους γονείς αξιοσημείωτη μείωση του εύρους και της έντασης των τικς έπειτα από την εγκατάσταση του αγγειακού εγκεφαλικού, η οποία διατηρήθηκε έως την έξοδο του ασθενούς.

Συμπεράσματα:

Η καθυστέρηση στην αναγνώριση του παιδιατρικού αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου είναι συχνή και οφείλεται στη συχνά άτυπη και προοδευτική εγκατάσταση της συμπτωματολογίας. Ο διαχωρισμός της σπονδυλικής αρτηρίας είναι από τις συχνές αιτίες ισχαιμικού εμφράκτου οπίσθιας κυκλοφορίας, ειδικά στους παιδιατρικούς ασθενείς, και οφείλει να αναζητείται ακόμη και επί απουσίας ιστορικού κάκωσης.

ΠΑ09. Η ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΑΠΟΔΟΣΗ ΤΟΥ WHOLE GENOME SEQUENCING ΣΕ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΑΔΙΑΓΝΩΣΤΕΣ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ

Κατερίνα Αναγνωστοπούλου¹, Μαρία Σπανού², Γεωργία Θώδη³, Μελπομένη Γιώργη², Άρτεμις Στεφανίδη², Μαρία Αγγελή², Μαρία Νικολαΐδου², Χρήστος Γαβαλάς¹, Δημήτριος Ζαφειρίου⁴, Αθηνά Βέρβερη⁵, Joanne Traeger-Συνοδινού⁶, Ροζέ Πονς⁷, Αθανάσιος Ευαγγελίου⁸, Παναγιώτα Περβανίδου⁶, Μαρία Τζέτη⁶, Νικόλαος Μαρινάκης⁶, Περικλής Μακρυθανάσης⁶, Γεώργιος Βάρτζελης⁹, Ελευθερία Κόκκινου⁷, Πελαγία Βοργιά¹⁰, Ελευθερία Παπαδοπούλου¹¹, Κωνσταντίνος Βούδρης¹², Αναστασία Κορώνα¹², Πηνελόπη Δραγούμη⁴, Αδαμάντιος Κατερέλος¹³, Αργύριος Ντινόπουλος², Ιωάννης Λουκάς¹⁴

¹Τμήμα μοριακής γενετικής και γενωμικής, Neoscreen, Αθήνα, ²Τμήμα παιδιατρικής νευρολογίας ΕΚΠΑ, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Αττικόν, Αθήνα, ³Εργαστήριο μοριακής διαγνωστικής, Neogenetics, Αθήνα, ⁴Τμήμα παιδιατρικής ΑΠΘ, Ιπποκράτειο Γενικό Νοσοκομείο, Θεσσαλονίκη, ⁵Τμήμα Γενετικής Σπανίων Νοσημάτων, Νοσοκομείο Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη, ⁶Εργαστήριο ιατρικής γενετικής, Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο, Νοσοκομείο Παιδών Αγ.Σοφία, Αθήνα, ⁷Τμήμα παιδιατρικής, Νοσοκομείο Παιδών Αγ.Σοφία, ΕΚΠΑ, Αθήνα, ⁸Παιδιατρική κλινική, Άγιος Λουκάς, Θεσσαλονίκη, ⁹Τμήμα νευρολογίας, Νοσοκομείο Παιδών Π. και Α. Κυριακού, Αθήνα, ¹⁰10 Ινστιτούτο Αγροδιατροφής και Επιστημών Ζωής, Ελληνικό Μεσογειακό Πανεπιστήμιο, Ηράκλειο Κρήτης, ¹¹Τμήμα Παιδιατρικής και Κλινικής Γενετικής, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης, ¹²Τμήμα παιδιατρικής νευρολογίας, Νοσοκομείο Παιδών Π. και Α. Κυριακού, Αθήνα, ¹³Τμήμα Νευρολογίας, Καραμαντάνειο Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Πατρών, Πάτρα, ¹⁴Τομέας Φαρμακευτικής Χημείας, Τμήμα Φαρμακευτικής, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

Εισαγωγή-Σκοπός: Σκοπός της παρούσας μελέτης αποτελεί η ανάπτυξη ενός ολοκληρωμένου διαγνωστικού εργαλείου με τη χρήση της αλληλούχισης ολόκληρου του γονιδιώματος (whole genome sequencing, WGS) που εφαρμόζεται σε μια ομάδα ασθενών με γενετικά αδιάγνωστα νευρολογικά νοσήματα (undiagnosed neurological disorders, UND). Απώτερος στόχος είναι η αξιολόγηση της διαγνωστικής απόδοσης του WGS συγκριτικά με ευρέως χρησιμοποιούμενα διαγνωστικά εργαλεία, όπως η αλληλούχιση εξονίων (whole exome sequencing, WES) και η ανάλυση χρωμοσωμικής μικροσυστοιχίας-μοριακός καρυότυπος (chromosomal microarray analysis, CMA).

Μέθοδοι: Στη μελέτη συμπεριλήφθηκαν ασθενείς με UND, οι οποίοι είχαν προηγουμένως υποβληθεί σε εκτεταμένους διαγνωστικούς ελέγχους που περιελάμβαναν: α) αρνητικό βιοχημικό έλεγχο, β) αρνητικό νευρομεταβολικό έλεγχο, γ) αρνητική ανάλυση WES και με αρνητικό CMA σε ορισμένες περιπτώσεις. Οι ασθενείς αυτοί υποβλήθηκαν σε WGS για ανίχνευση σημειακών παραλλαγών, παραλλαγών αριθμού αντιγράφων (CNVs), επεκτάσεις νουκλεοτιδικών επαναλήψεων και ανίχνευση σημειακών παραλλαγών στο μιτοχονδριακό DNA (mtDNA).

Αποτελέσματα: Συνολικά συγκεντρώθηκαν 77 παιδιατρικά περιστατικά με νευρομυϊκές, νευροαναπτυξιακές διαταραχές με/ή χωρίς δομικές διαταραχές εγκεφάλου, νευρολογικά νοσήματα με κινητικές διαταραχές καθώς και επιληπτικά σύνδρομα. Η ανάλυση δεδομένων απέδωσε γενετική διάγνωση για το 22% (n=17) των περιπτώσεων. Οι διαγνώσεις που είχαν προηγούμενο αρνητικό αποτέλεσμα WES περιελάμβαναν κωδικές και μη κωδικές παραλλαγές, CNVs και παραλλαγές στο mtDNA. Σε κάποιες περιπτώσεις αξιολογήθηκαν πρόσθετες μελέτες (ενζυμική δραστηριότητα σε ινοβλάστες και μυϊκή βιοψία) για να διευκρινιστεί περαιτέρω ο αντίκτυπος των παραλλαγών σε σχετικά γονίδια.

Συμπέρασμα: Στην παρούσα μελέτη, η διαγνωστική απόδοση του WGS στα γενετικά αδιάγνωστα νευρολογικά περιστατικά με αρνητικό WES ήταν 22%. Το WGS οδηγεί σε γρήγορη διάγνωση, ελαχιστοποιώντας τη διαγνωστική οδύσσεια για οικογένειες και ιατρούς, και ως εκ τούτου μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως πρώτη βαθμίδα εξέταση για νευρολογικές παθήσεις.

Χρηματοδότηση: Δράση ΕΡΕΥΝΩ - ΔΗΜΙΟΥΡΓΩ - ΚΑΙΝΟΤΟΜΩ: Εγκεκριμένο Έργο Κ.Ε. 16254 (ΕΣΠΑ)

ΠΑ10. BABYGEN: ΕΝΑΣ ΠΡΩΤΟΠΟΡΙΑΚΟΣ ΝΕΟΓΝΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΒΑΣΙΣΜΕΝΟΣ ΣΤΟ WHOLE GENOME SEQUENCING ΚΑΙ ΤΗ ΜΕΤΑΒΟΛΟΜΙΚΗ ΣΤΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΙΚΑ ΚΑΙ ΑΣΥΜΠΤΩΜΑΤΙΚΑ ΝΕΟΓΝΑ

Ιωάννης Λουκάς¹, Κατερίνα Αναγνωστοπούλου², Αργύριος Ντινόπουλος³

¹Τομέας Φαρμακευτικής Χημείας, Τμήμα Φαρμακευτικής, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα, ² Τμήμα μοριακής γενετικής και γενωμικής, Neoscreen, Αθήνα, ³Τμήμα παιδιατρικής νευρολογίας ΕΚΠΑ, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Αττικόν, Αθήνα

Εισαγωγή: Ο προσυμπτωματικός έλεγχος νεογνών με τη χρήση βιοχημικών εξετάσεων είναι μια ευρέως διαδεδομένη πρακτική για τη διάγνωση σπάνιων μεταβολικών και ενδοκρινικών νοσημάτων, με τεράστια συμβολή στη βελτίωση της ποιότητας ζωής και στην επιβίωση χιλιάδων νεογνών. Όμως, η παρακολούθηση με ημιποσοτικές/ ποσοτικές μεθόδους μίας σειράς λίγων δεκάδων δεικτών δεν μπορεί να καλύψει το σύνολο των σπάνιων νοσημάτων. Αντίθετα, η τεχνική Next Generation Sequencing (NGS) με ανάλυση μίας ομάδας εκατοντάδων γονιδίων σε συνδυασμό με τη μεταβολομική, μπορεί να δώσει πολύ γρηγορότερα, ασφαλή αποτελέσματα για έναν μεγάλο αριθμό επιλεγμένων παθολογικών καταστάσεων.

Σκοπός: Ο σκοπός της μελέτης μας ήταν να αξιολογήσει τα αποτελέσματα whole exome sequencing (WES) και whole genome sequencing (WGS) ως την κύρια δοκιμασία προσυμπτωματικού ελέγχου νεογνών.

Μέθοδοι: Στην παρούσα μελέτη συμμετείχαν 26 συμπτωματικά νεογνά και βρέφη που εμφάνιζαν ένα φάσμα νευρολογικών συμπτωμάτων και προβλημάτων

Αποτελέσματα: Η αλληλούχηση γονιδιώματος εντόπισε σχετικές διαγνωστικές παραλλαγές σε 9 ασθενείς (σημειακές μεταλλάξεις, CNVs και μία περίπτωση ανευλοειδίας).

Συμπεράσματα: Η χρήση της αλληλούχησης γονιδιώματος ως κύριας δοκιμασίας προσυμπτωματικού ελέγχου νεογνών σε έναν γενικό πληθυσμό ενισχύει τις δυνατότητες ανίχνευσης γενετικών νοσημάτων και την έγκαιρη παρέμβαση.

PA11. AN UNUSUAL PRESENTATION OF MYELIN OLIGODENDROCYTE GLYCOPROTEIN (MOG) ANTIBODY ASSOCIATED CORTICAL ENCEPHALITIS

Despoina Mandelenaki¹, Marietta Pal-Magdics², Ioannis Stavropoulos², David McCormick², Ming Lim¹
¹*Evelina London Children's Hospital, London, United Kingdom*, ²*Kings College Hospital, London, United Kingdom*

Introduction:

New onset refractory status epilepticus (NORSE) and its subcategory, febrile infection-related epilepsy syndrome (FIRES) are rare clinical presentations characterized by de novo onset of refractory status epilepticus (RSE) without an identifiable acute or active structural, toxic, or metabolic cause. Autoimmune encephalitis is a rare cause of NORSE/FIRES. Myelin oligodendrocyte glycoprotein (MOG antibody) associated disorders (MOGAD) are associated with diverse clinical phenotypes. To our knowledge, there is no reported case associating FIRES with MOGAD.

Aim: To describe an 8-year-old girl presenting with super-refractory status epilepticus (SRSE) and FIRES in the context of MOG antibody associated cortical encephalitis.

Method/Case History: An 8-year-old girl, with unremarkable past medical history, presented in hospital with focal epileptic seizures preceded by an episode of acute confusional state and aphasia. She had a 4-day history of drowsiness, fatigue, fever and headaches. In hospital, aphasia persisted, her GCS deteriorated and three days later she developed focal motor onset epileptic seizures evolving to SRSE, not responding to acute treatment and first line antiseizure medications (ASMs). Clinical picture was compatible with FIRES. Initially, MRI brain showed features of meningoencephalitis and EEG showed bilateral periodic discharges with superimposed fast rhythms/polyspikes occasionally interrupted by brief periods of attenuation. MOG antibodies were identified in the patient's serum. The patient received IV methylprednisolone, Anakinra, ketogenic diet, plasmapheresis, IV immunoglobulin and Rituximab, several ASMs and anaesthetic agents remaining in SRSE for four weeks. She had repeated brain MRIs demonstrating evolving cortical laminar necrosis. Extensive infectious, metabolic and genetic investigations were negative. During her 3-month admission in Paediatric Intensive Care Unit, she developed multiple systemic complications. She survived with significant neurodisability affecting motor, speech and cognitive skills, requiring prolonged neurorehabilitation but she remained seizure free at 3 months follow-up.

PA12. SAFETY AND EFFICACY OF INTRAVENOUS ONASEMNOGENE ABEPARVOVEC IN PEDIATRIC PATIENTS WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY: FINDINGS FROM THE PHASE 3B SMART STUDY

Hugh McMillan¹, Giovanni Baranello², Michelle Farrar³, Craig Zaidman⁴, Julia Seibert⁵, Roberto Bernardo⁶, Iulian Alecu⁵, Frank Freischläger⁷, Francesco Muntoni²

¹*Departments of Pediatrics, Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa, Canada,* ²*The Dubowitz Neuromuscular Centre, Developmental Neuroscience Research and Teaching Department, University College London Great Ormond Street Institute of Child Health, London, United Kingdom,* ³*Department of Neurology, Sydney Children's Hospital Network, Randwick, Australia,* ⁴*Department of Neurology, Division of Pediatric Neurology, Washington University School of Medicine, St. Louis, MO, USA,* ⁵*Novartis Pharmaceuticals, Basel, Switzerland,* ⁶*Novartis Global Drug Development – Neuroscience, East Hanover, NJ, USA,* ⁷*Freischläger Consulting, Bad Nauheim, Germany*

Background:

Clinical trials have demonstrated safety and efficacy of intravenous onasemnogene abeparvovec for patients with spinal muscular atrophy (SMA) weighing <8.5 kg.

Objective:

SMART was a phase 3b study to evaluate the safety, tolerability, and efficacy of intravenous onasemnogene abeparvovec over 52 weeks for patients weighing ≥8.5 to ≤21 kg.

Results:

Of 24 enrolled patients, seven, eight, and nine were in the 8.5–13 kg, >13–17 kg, and >17–21 kg weight groups, respectively. Nineteen discontinued prior nusinersen; 2 discontinued prior risdiplam; 3 were treatment-naïve. No study withdrawals or deaths occurred. All patients had ≥1 TEAE; 15/24 (62.5%) had ≥1 SAE; 7/24 (29%) had SAEs related to onasemnogene abeparvovec. 20/24 patients (83.3%) had aminotransferase elevation adverse events; all cases were asymptomatic and managed with prophylactic prednisolone. Transaminase elevations (all Grade 1) were ongoing in 14 patients at the end of study. No bilirubin elevations or Hy's law cases were observed. Steroids were used over a median of 175.0 days. Transient thrombocytopenia was reported in 17/24 patients (70.8%); all resolved with no reported bleeding events. 3/24 patients (13%) had cardiac AEs (all unrelated to onasemnogene abeparvovec). No events of thrombotic microangiopathy or dorsal root ganglionopathy were observed. Frequency/severity of AEs were similar across weight groups. Motor function (RULM, HFMSE, and motor milestones) was maintained or improved for most patients. Mean (SD) change from baseline at Week 52 was 2.0 (4.0) for RULM and 3.7 (4.73) for HFMSE. By Week 52, three patients achieved standing with assistance, one patient achieved independent standing, and one patient achieved walking with assistance.

Conclusions:

The safety of onasemnogene abeparvovec in SMART was consistent with previously reported findings. Most patients experienced transaminase elevations with no difference between weight groups; all cases were asymptomatic and managed with steroids. Most patients maintained or improved motor function, suggesting clinical benefit of intravenous onasemnogene abeparvovec for heavier patients with SMA.

ΠΑ13. Υπερηχογραφικά καθοδηγούμενες εγχύσεις αλλαντικής τοξίνης στην παιδιατρική-παιδονευρολογία.

Αλέξανδρος Τολιόπουλος¹

¹Ιατρείο θεραπείας κινητικών διαταραχών, αποκατάστασης και αθλητιατρικής, Εύοσμος, Θεσσαλονίκη

Σκοπός εργασίας:

Η θεραπεία με αλλαντική τοξίνη χρησιμοποιείται στη νευρολογία για τη θεραπεία διαταραχών μυϊκής υπερκινητικότητας, συμπεριλαμβανομένων δυστονίας, σπαστικότητας, εγκεφαλικής παράλυσης, ημιπροσωπικών σπασμών καθώς και διαταραχών υπερδραστηριότητας των εξωκρινών αδένων.

Σκοπός της εργασίας είναι η διερεύνηση της μεθόδου πρώτης εκλογής όσον αφορά τις καθοδηγούμενες εγχύσεις στην παιδονευρολογία.

Υλικό και Μέθοδος:

Έγινε έρευνα στη διεθνή βιβλιογραφία για τις εγχύσεις αλλαντικής τοξίνης σε παιδιά και ειδικά σε παιδιά με χρόνιες νευρολογικές παθήσεις. Αυτές μπορεί να αφορούσαν σπαστικότητα/δυστονία από διάφορες αιτιολογίες.

Αποτελέσματα:

Αποτέλεσμα ήταν ότι η μέθοδος πρώτης εκλογής είναι η υπερηχογραφικά καθοδηγούμενες εγχύσεις. Στη δεύτερη θέση κατατάσσεται η μέθοδος της ηλεκτρικής διέγερσης και μόλις τρίτη και με αρκετά μεγάλη διαφορά κατατάσσεται το ηλεκτρομυογράφημα ως καθοδήγηση.

Συμπεράσματα:

Για να αυξηθεί η θεραπευτική του δράση και να μειωθούν οι ανεπιθύμητες ενέργειες σε παρακείμενους ιστούς, είναι σημαντική η ακριβής τοποθέτηση ΒΤ. Το υπερηχογράφημα επιτρέπει τη μη επεμβατική απεικόνιση σε πραγματικό χρόνο των μυϊκών και αδενικών ιστών και των γύρω δομών τους. Μπορεί να απεικονίσει, να καθοδηγήσει και να τυποποιήσει ολόκληρη τη διαδικασία της εφαρμογής τοξίνης. Μικρές τυχαιοποιημένες μελέτες έδειξαν, ότι η καθοδήγηση με υπέρηχο μπορεί να βελτιώσει τη θεραπευτική αποτελεσματικότητα και να μειώσει τις ανεπιθύμητες ενέργειες σε σύγκριση με την τυφλή μέθοδο και την ηλεκτρομυογραφικά καθοδήγηση. Η καθοδήγηση με υπέρηχο θα πρέπει να ειδικά σε δυσπρόσιτους, εν τω βάθει μύες και όπου υπάρχει κίνδυνος τραυματισμού νευροαγγειακών δεματίων. Σε αυχενική δυστονία δε είναι πολύ περισσότερο απαραίτητος, ενώ σε σιελόρροια όπου δεν υπάρχει μυϊκή δραστηριότητα είναι μονόδρομος.

ΠΑ14. ΠΑΡΑΝΕΟΠΛΑΣΜΑΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΟΨΟΚΛΟΝΟΣ - ΜΥΟΚΛΟΝΟΣ - ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΙΚΗ ΑΤΑΞΙΑ ΜΕ ΑΝΘΕΚΤΙΚΟΤΗΤΑ ΣΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ: ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΝ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ

Ιάσων Γ. Σταματάκης¹, Δόξα Ε. Σαρειδάκη¹, Στέφανος Καραμανίδης¹, Μαρία Μαρίνου¹, Μαρίνα Κατσαλούλη¹

¹Νευρολογική Κλινική Γ.Ν.Π.Α. "Η Αγία Σοφία", Αθήνα

Σκοπός της εργασίας

Το σύνδρομο οψόκλονος – μυόκλονος – παρεγκεφαλιδική αταξία (OMAS) είναι ένα σπάνιο επίκτητο ανοσομεσολαβούμενο νόσημα του νευρικού συστήματος, συχνά παρανεοπλασματικής αιτιολογίας, με παθογενετικούς μηχανισμούς οι οποίοι δεν έχουν πλήρως διαλευκανθεί. Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η περιγραφή της διαχείρισης της φαρμακοανθεκτικότητας σε έναν ασθενή με παρανεοπλασματικό OMAS.

Υλικό και μέθοδος

Άρρεν ηλικίας 2,5 ετών με πρόσφατη γαστρεντερίτιδα και ελεύθερο λοιπό ατομικό, οικογενειακό και περιγεννητικό ιστορικό, προσήλθε λόγω έντονης ευερεθιστότητας και αστάθειας βάδισης από 10ημέρου. Η κλινική εξέταση ανέδειξε χαστικές συζυγείς σακκαδικές οφθαλμικές κινήσεις και αταξία κορμού και άκρων, θέτοντας διάγνωση OMAS. Διενεργήθη εκτεταμένος έλεγχος με MRI εγκεφάλου, ανοσολογικό έλεγχο, κατεχολαμίνες ούρων και οσφυονωτιαία παρακέντηση, χωρίς παθολογικά ευρήματα. Από τη λοιπή διερεύνηση ανευρέθη σε αξονική τομογραφία θώρακος παρασπονδυλική μάζα 2εκ. παρά το σώμα του Θ7 σπονδύλου, με μικρή πρόσληψη του ραδιοφαρμάκου στο σπινθηρογράφημα MIBG, με ιστολογική εικόνα γαγγλιονευροβλαστώματος μετά τη χειρουργική εξαίρεση. Ο ασθενής έλαβε ενδοφλέβια 5ήμερη ώση μεθυλπρεδνιζολόνης (IVMP) και σχήμα γ-σφαιρίνης (IVIG) με συνολική δόση 2g/Kg, παρουσιάζοντας αρχικά αξιοσημείωτη βελτίωση, με μεγαλύτερη ανταπόκριση στη γ-σφαιρίνη.

Αποτελέσματα

Ο ασθενής τέθηκε σε συστηματική θεραπεία με μηνιαίες ώσεις δεξαμεθαζόνης και IVIG, ωστόσο δύο μήνες αργότερα προσήλθε με σοβαρή κλινική υποτροπή του συνδρόμου.

Τέθηκε νέα 5ήμερη ώση IVMP με πτωχή ανταπόκριση, ακολουθούμενη από 5 συνεδρίες πλασμαφαίρεσης (ήπια βελτίωση, φθίνουσα μετά την 3η συνεδρία), καθώς και νέο σχήμα IVIG, με σαφή βελτίωση, αλλά και υπολειμματική αταξία και οψόκλονο. Λόγω μερικής ύφεσης, η θεραπεία κλιμακώθηκε με χορήγηση rituximab, 375mg/m²/wk για 4 εβδομάδες. Εντός μηνός επετεύχθη πλήρης ύφεση του συνδρόμου που συντηρήθηκε με μηνιαίες ώσεις δεξαμεθαζόνης και IVIG.

Συμπεράσματα

Το σύνδρομο OMAS, παρά την αυξανόμενη βιβλιογραφία, παραμένει απαιτητικό ως προς τη διαχείριση. Η έγκαιρη διάγνωση και η ταχεία έναρξη της θεραπείας, με επιθετική κλιμάκωση σε αγωγές δεύτερης γραμμής, φαίνεται να έχουν πλεονέκτημα ως προς την επίτευξη πλήρους ύφεσης, ειδικά σε φαρμακοανθεκτικές περιπτώσεις.

ΠΑ15. ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗ ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΤΕΛΕΥΤΑΙΑ ΠΕΝΤΑΕΤΙΑ ΣΤΟ ΓΝΠ ΠΕΝΤΕΛΗΣ

Μαρια Γόντικα¹, Ευδοκία Σαλαμού¹, Διονυσία Γκούγκα¹, Χρυσάνθη Τσιμακίδη¹, Στυλιανή Γιαμουρή¹, Θεόδωρος Αργυρόπουλος¹, Χαράλαμπος Κότσαλης¹

¹Νευρολογική Κλινική, ΓΝΠ Πεντέλης, Αθήνα

ΣΚΟΠΟΣ: Η παιδιατρική Πολλαπλή Σκλήρυνση(ΠΕ-ΠΣ) αφορά το 3-5% των περιπτώσεων ΠΣ και χαρακτηρίζεται από αυξημένη κλινική και απεικονιστική δραστηριότητα σε σύγκριση με τη νόσο των ενηλίκων. Η σύγχρονη θεραπευτική προσέγγιση καθιστά αφενός επιτακτική και αφετέρου εφικτή την επιθετική αντιμετώπισή της, καθώς η πλειοψηφία των διαθέσιμων ανοσοτροποποιητικών αγωγών(DMTs) χρησιμοποιούνται τόσο εντός όσο και εκτός ενδείξεων και στην ΠΕ-ΠΣ. Σκοπός είναι η παρουσίαση της εμπειρίας της κλινικής μας στην θεραπευτική προσέγγιση της ΠΕ-ΠΣ την τελευταία πενταετία.

ΥΛΙΚΟ/ΜΕΘΟΔΟΣ: Ανασκοπήσαμε τα κλινικά, παρακλινικά και θεραπευτικά δεδομένα πέντε ασθενών με ΠΕ-ΠΣ.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ: Πρόκειται για 3 κορίτσια και 2 αγόρια με υποτροπιάζουσα ΠΕ-ΠΣ, σύμφωνα με τα κριτήρια McDonald2017. Η μέση ηλικία έναρξης της νόσου ήταν τα 13 έτη και η μέση διάρκεια αυτής τα 4.5 έτη. Εμφάνισαν κατά μέσο όρο 3.2 υποτροπές και 0.97 ετήσιο ρυθμό υποτροπών, ενώ η πρόοδος της αναπηρίας υπολογίστηκε στο 0.5 κατά EDSS. Κατά την εγκατάσταση, δύο ασθενείς εμφάνισαν κινητικό έλλειμμα, δύο διαταραχή της οφθαλμοκινητικότητας και ένας οπτική νευρίτιδα. Όλοι(100%) είχαν τυπικές για ΠΣ εστίες στην μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου, τέσσερις(80%) στην αυχενική και ένας(20%) στην θωρακική μοίρα του νωτιαίου μυελού, ενώ ένας ασθενής παρουσίαζε ογκόμορφη νόσο. Σε τέσσερις ασθενείς έγινε έναρξη αγωγής με ιντερφερόνη, με ελλιπή ανταπόκριση στους τρεις εξ αυτών, οι οποίοι στη συνέχεια ετέθησαν σε φινγκολιμόδη. Υπό φινγκολιμόδη, και παρά την αρχική ανταπόκριση, οι ασθενείς εμφάνισαν εμμένουσα κλινική ή/και απεικονιστική δραστηριότητα. Η μια ασθενής ετέθη σε αγωγή με οκρελιζουμάμπη, ενώ οι υπόλοιποι δυο βρίσκονται σε μετάβαση αγωγής (ναταλιζουμάμπη/οκρελιζουμάμπη). Ο ασθενής με την ογκόμορφη νόσο λαμβάνει αγωγή με φινγκολιμόδη με άριστη ανταπόκριση.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ: Τα αποτελέσματά μας συμφωνούν με τα διεθνή δεδομένα, τα οποία πλέον αναθεωρούν τον ορισμό της πρώτης γραμμής αγωγής στην ΠΕ-ΠΣ. Ακόμα και ενδιάμεσης αποτελεσματικότητας DMTs, όπως η φινγκολιμόδη, συχνά αποτυγχάνουν να ελέγξουν τη νόσο και η θεωρία της επαγωγικής θεραπείας φαίνεται να κερδίζει έδαφος διεθνώς με θετικά αποτελέσματα.

ΠΑ16. ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ WERNICKE ΣΕ 13ΧΡΟΝΗ ΕΦΗΒΗ ΜΕ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΙΤΙΣΗΣ

Διονυσία Γκούγκα¹, Θεοφάνης Πράττος¹, Χρυσάνθη Τσιμακίδη¹, Μαρία Γόντικα¹, Νικόλαος Καλλιός¹, Αθηνά Μπαλάσκα^{1,2}, Χαράλαμπος Κότσαλης¹

¹Νευρολογική Κλινική Γ. Ν. Παιδων Πεντέλης, Π. Πεντέλη, ²Παιδιατρική Κλινική Γ. Ν. Παιδων Πεντέλης, Π. Πεντέλη

ΣΚΟΠΟΣ:

Η εγκεφαλοπάθεια Wernicke αποτελεί την οξεία φάση του συνδρόμου Wernicke – Korsakoff. Οφείλεται σε έλλειψη θειαμίνης και παρατηρείται σε περιπτώσεις αλκοολισμού, διαταραχών σίτισης, παρατεταμένων εμέτων, χημειοθεραπείας. Η διάγνωση είναι κλινική, με την τυπική τριάδα συμπτωμάτων: σύγχυση, νυσταγμό, αταξία. Πρόκειται για επείγουσα κατάσταση, η οποία χρήζει άμεσης αντιμετώπισης με αναπλήρωση θειαμίνης. Η εξέλιξη του συνδρόμου οδηγεί στην εγκατάσταση σ. Korsakoff, με μη αναστρέψιμες και απειλητικές για τη ζωή διαταραχές. Περιγράφεται περιστατικό εγκεφαλοπάθειας Wernicke σε έφηβη 13 ετών, η οποία νοσηλευόταν στην Παιδιατρική Κλινική λόγω άρνησης λήψης τροφής.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ:

Έφηβη 13 ετών εισήχθη στην Παιδιατρική Κλινική λόγω άρνησης σίτισης από 40 ημέρου. Κατά την εισαγωγή της δεν εμφάνιζε νευρολογική σημειολογία. Λίγες ημέρες αργότερα, το παιδί παρουσίασε οξέως διαταραχή του επιπέδου συνείδησης, με ληθαργικότητα και σύγχυση και ζητήθηκε νευρολογική εκτίμηση. Εκτός των διαταραχών στις ανώτερες λειτουργίες, εντοπίστηκε πλήρης οφθαλμοπληγία και αταξική βάδιση. Με βάση την κλινική εικόνα της ασθενούς έγινε σύσταση για άμεση χορήγηση συμπληρώματος θειαμίνης ενδοφλεβίως. Ακολούθησε έλεγχος με απεικόνιση εγκεφάλου (CT, MRI), ΟΝΠ με μέτρηση ενδοκράνιας πίεσης, εργαστηριακός έλεγχος για ιογενείς, αυτοάνοσες και παρανεοπλασματικές εγκεφαλίτιδες και για συστηματικά νοσήματα χωρίς παθολογικά ευρήματα.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Η κλινική εικόνα της ασθενούς βελτιώθηκε άμεσα, ήδη κατά την αρχική έγχυση. Ακολούθησε ενδοφλέβια χορήγηση θειαμίνης για επτά ημέρες, με πλήρη αποκατάσταση των συμπτωμάτων. Συνεχίζει να λαμβάνει συμπληρώματα από του στόματος.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ:

Το σ. Wernicke – Korsakoff αποτελεί μία από τις πλέον επείγουσες νευρολογικές καταστάσεις. Η μη έγκαιρη αντιμετώπιση οδηγεί σε μόνιμες διαταραχές, καθώς και σε κώμα και θάνατο. Για το λόγο αυτό κατά την αναγνώριση της βασικής τριάδας συμπτωμάτων, συνιστάται η εμπειρική χορήγηση θειαμίνης άμεσα. Οι αναφορές του συνδρόμου σε παιδιά είναι ελάχιστες, γεγονός που μπορεί να οφείλεται και σε υποδιάγνωση. Η σοβαρότητα όμως του σ. Wernicke – Korsakoff, σε συνδυασμό με την εύκολη αντιμετώπισή του, αν αυτή είναι έγκαιρη, απαιτεί επαγρύπνηση ακόμα και στον παιδιατρικό πληθυσμό.

ΠΑ17. ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΤΟΥ ΠΙΛΟΤΙΚΟΥ ΙΑΤΡΕΙΟΥ ΣΥΝΘΕΤΩΝ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ

Χρύσα Ούτσικα¹, Ελευθερία Κόκκινου¹, Μαρίνα Αραμπατζή¹, Γεωργία Κολτσίδα¹, Τόκου Ιωάννα¹, Βασιλική Ζούβελου¹, Ζωή Δαληβίγκα², Ροζέ Πόνος¹

¹Ειδική Μονάδα Παιδονευρολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν. Παίδων «Η Αγία Σοφία»

²Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης & Αποκατάστασης (ΚΕ.Π.Π.Α.) Νοσοκομείο Παίδων Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

Δημιουργία του πρώτου Πιλοτικού Ιατρείου Σύνθετων Νευρολογικών Παθήσεων στην Α' Πανεπιστημιακή κλινική του νοσοκομείου «Η Αγία Σοφία».

Ασθενείς με κλινική εικόνα σοβαρής εγκεφαλικής παράλυσης, αντιμετωπίζουν πλήθος προβλημάτων ενώ παράλληλα υπάρχει έλλειμμα στην ολιστική αντιμετώπιση και τον συντονισμό.

Λόγω αυτής της έλλειψης το 2020 δημιουργήθηκε το Πιλοτικό Ιατρείο Σύνθετων Νευρολογικών Περιστατικών (Π.Σ.Ν.Π), με στόχο την ολιστική φροντίδα παιδιών και εφήβων καθώς και την βελτίωση της ποιότητας ζωής τους και των οικογενειών τους.

Η πολυεπιστημονική ομάδα αποτελείται από τις ειδικότητες των :

παιδονευρολόγου, παιδοπνευμονολόγου, παιδοφυσιάτρου, λογοπεδικού, φυσικοθεραπεύτριας, κλινικής διατροφολόγου. Υπάρχει επίσης στενή συνεργασία με γατρεντερολόγο, ενδοκρινολόγο, ορθοπεδικό καθώς και την κοινωνική υπηρεσία.

Οι διαγνώσεις και παθήσεις που φέρουν οι ασθενείς που παρακολουθούνται περικλείουν: 2 μυοπάθειες, 5 νευρομεταβολικά νοσήματα, 9 επιβεβαιωμένα νευρογενετικά ή πιθανώς νευρογενετικά νοσήματα, 9 αναπτυξιακές επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες και 8 υποξικές ισχαιμικές εγκεφαλοπάθειες.

Σήμερα, στο Π.Σ.Ν.Μ παρακολουθούνται ενεργά 33 ασθενείς, ηλικίας από 7 μηνών έως 16,5 ετών, εκ των οποίων τα 22 είναι αγόρια και 11 κορίτσια. Όλοι οι ασθενείς παρουσιάζουν αναπηρία επιπέδου GMFCS 5, με σοβαρές μυοσκελετικές παραμορφώσεις ή σε υψηλό ρίσκο για αυτές, καθώς και σοβαρή προμηκική δυσλειτουργία. Από το σύνολο των ασθενών 26 φέρουν πλέον γαστροστομία και 2 τραχειοστομία.

Επιπλέον των 9 ασθενών με αναπτυξιακή επιληπτική εγκεφαλοπάθεια, 17 ακόμη παρουσιάζουν άλλες μορφές επιληψίας.

Παρουσιάζουμε την εμπειρία μας με το Π.Σ.Ν.Π και τις προκλήσεις που προκύπτουν.