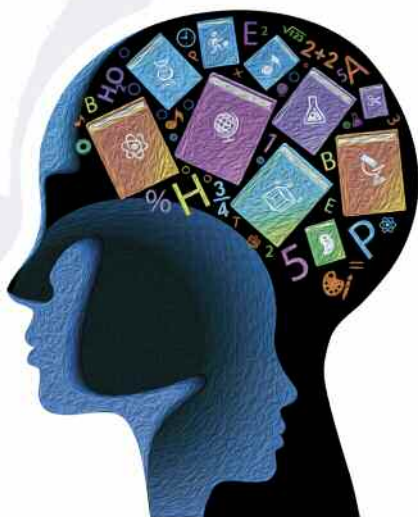


Οργάνωση:



Ελληνική  
Παιδονευρολογική  
Εταιρεία

# 17<sup>ο</sup> Ετήσιο Παιδονευρολογικό Συνέδριο



Χορηγούνται  
13 Μόρια  
Συνεχιζόμενης  
Ιατρικής  
Εκπαίδευσης  
(CME - CPD)

8-9 Δεκεμβρίου 2017  
Ξενοδοχείο Royal Olympic

Επιστημονικό Πρόγραμμα

# Επιτροπές

## ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

- Πρόεδρος:** Ντινόπουλος Αργύριος  
**Αντιπρόεδρος:** Παύλου Ευάγγελος  
**Γραμματέας:** Βάρτζελης Γεώργιος  
**Ταμίας:** Γκίκα Άρτεμις  
**Μέλος:** Pons Roser

## ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

- Πρόεδρος:** Ντινόπουλος Αργύριος  
**Αντιπρόεδροι:** Σκουτέλη Ελένη, Γκίκα Άρτεμις  
**Μέλη:** Pons Roser  
Βαργιάμη Ευθυμία  
Βάρτζελης Γεώργιος  
Βοργιά Πελαγία  
Βούδρης Κωνσταντίνος  
Γιουρούκος Σωτήριος  
Ευαγγελίου Αθανάσιος  
Ζαφειρίου Δημήτριος  
Θεοδώρου Βιργινία  
Κοβάνης Αθανάσιος  
Κατσαρού-Πεκτασίδη Ευσταθία  
Κότσαλης Χαράλαμπος  
Μαστρογιάννη Σωτηρία  
Νιωτάκης Γεώργιος  
Παπαβασιλείου Αντιγόνη  
Παρασκευουλάκος Ευάγγελος  
Παυλίδου Ευτέρπη  
Παύλου Ευάγγελος  
Σγουρομάλλη Ιωάννα  
Σκιαδάς Κωνσταντίνος  
Τζούφη Μερόπη

# Χαιρετισμός

Αξιότιμοι συνάδελφοι και συνεργάτες,

Εκ μέρους του Διοικητικού Συμβουλίου της Ελληνικής Παιδονευρολογικής Εταιρείας σας προσκαλώ στο 17ο Πανελλήνιο Παιδονευρολογικό Συνέδριο που πραγματοποιείται στο Ξενοδοχείο Royal Olympic της Αθήνας, την Παρασκευή 8 και το Σάββατο 9 Δεκεμβρίου 2017. Η επιτυχία των προηγούμενων συνεδρίων μάς «επιφορτίζει» με την ευθύνη όχι απλά να διατηρήσουμε, αλλά και να βελτιώσουμε τη φετινή επιστημονική διοργάνωση.

Το επιστημονικό πρόγραμμα του συνεδρίου καλύπτει ευρύ φάσμα της Παιδονευρολογίας και είναι εστιασμένο στην παρουσίαση νέων θεραπειών σε γενετικά νοσήματα που ελπίζουμε να αλλάξουν σύντομα το χάρτη νοσηρότητας. Έχουμε την ιδιαίτερη χαρά, τιμή και τύχη να ενημερωθούμε εκ των έσω από τον Καθηγητή Β. Δάρρα, ο οποίος έχει πρωτοστατήσει σε κλινικές μελέτες νέων θεραπειών στα νευρομυϊκά νοσήματα. Θεωρήσαμε παράλληλα αναγκαίο να παρουσιάσουμε και την οικονομική διάσταση του θέματος, δεδομένου ότι το κόστος των θεραπειών αυτών είναι μεγάλο και επηρεάζει την εφαρμογή τους.

Η συμμετοχή στο συνέδριό μας παρουσιάζει σταθερά και διαρκώς αυξανόμενη πορεία. Εκτός από τους ειδικούς θεραπευτές που αποτελούν πυλώνα του συνεδρίου, ο αριθμός των γενικών παιδιάτρων ολοένα και μεγαλώνει, γεγονός που καθιστά επιτακτική τη συνέχιση του εκπαιδευτικού φροντιστηρίου. Φέτος, ιδιαίτερα για τους θεραπευτές μας, προσθέσαμε και ένα πρακτικό φροντιστήριο -“work shop” , στο οποίο θα αναλυθούν από ειδικούς θεραπευτές και εμβιομηχανικούς αξιολογητικά εργαλεία που αποτελούν αντικειμενικό τρόπο αξιολόγησης των παιδιών μας και κρίνονται πλέον άκρως απαραίτητα ενόψει των νέων θεραπειών.

Ξαφνιαστήκαμε ευχάριστα από την υψηλότερη ποιότητα των εργασιών που παραλάβαμε για ανακοινώσεις και το πρώτο μέρος του συνεδρίου είναι αφιερωμένο σε αυτές είτε υπό την μορφή προφορικής ή αναρτημένης ανακοίνωσης. Πρέπει να δώσουμε ιδιαίτερη σημασία σε αυτό το μέρος γιατί αποτελεί το φυτώριο των νέων παιδονευρολόγων, αλλά και λοιπών σημαντικών συνεργατών.

Οι ομιλητές είναι έμπειροι, καταρτισμένοι και καταξιωμένοι επιστήμονες της ημεδαπής και αλλοδαπής και η παρουσία τους θεωρώ ότι αποτελεί εχέγγυο για την εκπλήρωση των στόχων του συνεδρίου.

Το Διοικητικό Συμβούλιο και εγώ προσωπικά θεωρούμε τη συμμετοχή σας τιμητική και καθοριστική για την επιτυχία του Συνεδρίου.

Με εκτίμηση,

**Ντινόπουλος Αργύριος**  
Πρόεδρος του Συνεδρίου

17<sup>ο</sup>  
Ετήσιο Παιδονευρολογικό  
Συνέδριο

09.30-10.00 Εγγραφές

10.00-12.30 **Ελεύθερες Ανακοινώσεις**

**Προεδρείο: Ε. Βαργιάμη, Ε. Μαστρογιάννη**

**ΠΑ01: ΝΕΟΓΝΙΚΟΙ ΣΠΑΣΜΟΙ ΣΕ ΚΟΡΙΤΣΙ ΜΕ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ CDKL5.**

**Βελτρά Δ.**<sup>1,2</sup>, Σοφοκλέους Χ.<sup>1,2</sup>, Τζέτη Μ.<sup>1</sup>, Κίτσιου-Τζέλη Σ.<sup>2</sup>, Βάρτζελης Γ.<sup>3</sup>, Μαστρογιάννη Σ.<sup>3</sup>, Μούσκου Σ.<sup>3</sup>, Κατσαρού-Πεκτασίδη Ε.<sup>3</sup>, Βούδρης Κ.<sup>3</sup>, Φρουσίρα Ε.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

<sup>2</sup> Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Μελέτης Γενετικών και Κακοήθων Νοσημάτων της Παιδικής Ηλικίας (ΕΠΙΚΝ), Αθήνα

<sup>3</sup> Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

**ΠΑ02: ΚΛΙΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ 31 ΚΟΡΙΤΣΙΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT.**

**Καλόγερος Ι.**, Παρασκευουλάκος Ε., Ρίζου Χ., Παπαβασιλείου Α., Κότσαλης Χ.

Νευρολογική κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Πεντέλης, Αθήνα

**ΠΑ03: ΑΣΘΕΝΗΣ ΜΕ ΑΜΦΟΤΕΡΟΠΛΕΥΡΑ ΘΑΛΑΜΙΚΑ ΕΜΦΡΑΚΤΑ ΛΟΓΩ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΥ ΤΗΣ ΑΡΙΣΤΕΡΗΣ ΣΠΟΝΔΥΛΙΚΗΣ ΑΡΤΗΡΙΑΣ.**

Παπαδάκη Μ.<sup>1</sup>, Μαστρογιάννη Σ.<sup>2</sup>, Βάρτζελης Γ.<sup>1</sup>, Σολδάτου Α.<sup>1</sup>, Βούδρης Κ.<sup>2</sup>, **Μούσκου Σ.**<sup>2</sup>, Νίκας Ι.<sup>3</sup>, Αρχοντάκης Ε.<sup>4</sup>, Κατσαρού-Πεκτασίδη Ε.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Β' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών, "Π. & Αγλαΐα Κυριακού"

<sup>2</sup> Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών, "Π. & Αγλαΐα Κυριακού"

<sup>3</sup> Τμήμα Αξονικού-Μαγνητικού Τομογράφου, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών, "Η Αγία Σοφία"

<sup>4</sup> Νευροχειρουργική κλινική, Νοσοκομείο Ερυθρός Σταυρός, Αθήνα

**ΠΑ04: Η ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ ΜΕ ΑΛΛΑΝΤΟΤΟΞΙΝΗ ΣΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΟΠΙΣΘΟΤΟΝΟΥ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΔΥΣΤΟΝΙΚΗ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗ ΠΑΡΑΛΥΣΗ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΩΝΤΑΣ ΤΗΝ ΚΛΙΜΑΚΑ ΕΠΙΤΕΥΞΗΣ ΣΤΟΧΩΝ.**

**Κουτσάκη Μ.**<sup>1</sup>, Δαλιβίγκα Ζ.<sup>2</sup>, Πονς Ρ.Μ.<sup>3</sup>, Μπαλή Χ.<sup>4</sup>, Μούτσιου Ρ.<sup>4</sup>, Ντινόπουλος Α.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Γ Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «Αττικόν»

<sup>2</sup> Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης και Αποκατάστασης, Νοσοκομείο Παιδών «Παναγιώτη & Αγλαΐας Κυριακού»

<sup>3</sup> Α Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»

<sup>4</sup> Τμήμα φυσιοθεραπείας παιδών, ΠΓΝ «Αττικόν»

**ΠΑ05: ΕΛΕΓΧΟΣ ΑΞΙΟΠΙΣΤΙΑΣ ΚΑΙ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΣΗΜΑΣΙΑΣ ΤΟΥ ΤΕΣΤ INFANT MOTOR PROFILE (IMP ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΚΔΟΣΗ) ΣΕ ΜΩΡΑ ΗΛΙΚΙΑΣ 3 ΕΩΣ 18 ΜΗΝΩΝ.**

Θ. Μπέσιος<sup>1</sup>, Αλ. Χριστάρα – Παπαδοπούλου<sup>2</sup>, Π. Ιακωβίδης<sup>3</sup>, Σ. Μαυρομούστακος<sup>4</sup>,

Γ. Τζιουμάκης<sup>5</sup>, Ο. Βλιαγκόφτη<sup>6</sup>, Ν. Κομούτσος<sup>7</sup>

<sup>1</sup> MSc Παιδιατρικός Φυσικοθεραπευτής,

<sup>2</sup> Αναπληρώτρια Καθηγήτρια ΑΤΕΙ Φυσικοθεραπείας Θεσσαλονίκης,

<sup>3</sup> Καθηγητής Εφαρμογών ΑΤΕΙ Φυσικοθεραπείας Θεσσαλονίκης,

<sup>4</sup> Επίκουρος Καθηγητής ΑΤΕΙ Φυσικοθεραπείας Θεσσαλονίκης,

<sup>5</sup> Διδακτορικός φοιτητής ΤΕΦΑΑ Πανεπιστημίου Θεσσαλίας,

<sup>6</sup> MSc Παιδιατρική Φυσικοθεραπεύτρια,

<sup>7</sup> Αναπληρωτής Καθηγητής Ψυχολογίας ΤΕΦΑΑ Πανεπιστημίου Θεσσαλίας

**ΠΑ06: ΑΓΟΡΙ ΜΕ ΥΠΟΞΕΙΑ ΔΕΞΙΑ ΗΜΙΠΑΡΕΣΗ**

**Καμάρη Χ.**<sup>1</sup>, Βοργιά Π.<sup>1</sup>, Δεμίρης Ν.<sup>1</sup>, Ραϊσάκη Μ.<sup>2</sup>, Γαλανάκης Μ.<sup>1</sup>

Παιδιατρική κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

Εργαστήριο Ιατρικής Απεικόνισης, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

ΔΙΑΛΕΙΜΜΑ 10'



**ΠΑ07: ΝΕΥΡΟΔΙΑΒΙΒΑΣΤΕΣ ΚΑΙ ΜΕΤΡΗΣΗ ΤΩΝ ΒΙΟΓΕΝΩΝ ΑΜΙΝΩΝ ΣΤΟ ΕΝΥ: ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΚΑΙ ΚΛΙΝΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ.**

**Πονς Ρ.**<sup>1</sup>, Παπακωνσταντίνου Β.<sup>2</sup>, Ευαγγελίου Α.<sup>3</sup>, Παύλου Ε.<sup>4</sup>, Παυλίδου Ε.<sup>4</sup>, Βιλανάκης Μ.<sup>1</sup>, Ζούβελου Β.<sup>1</sup>, Κατακουζηνός Δ.<sup>2</sup>, Παραμέρα Ε.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Α΄ Παιδιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α, Ν.Π. «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»

<sup>2</sup> ΝΕΟΛΑΒ Α.Ε, Ιδιωτικό Διαγνωστικό Εργαστήριο, Αθήνα

<sup>3</sup> Δ΄ Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. «ΠΑΠΑΓΕΩΡΓΙΟΥ»

<sup>4</sup> Β΄ Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ, Π.Γ.Ν.Θ. «ΑΧΕΠΑ»

**ΠΑ08: ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΜΕ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΣΥΝΔΡΟΜΗ ΜΕΣΩ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗΣ DNA ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ (NGS).**

**Μαρούλης Β.**, Παραμέρα Ε., Κατακουζηνός Δ., Παπακωνσταντίνου Ε., Παπαδάκης Μ.  
Neolab Ιδιωτικό Διαγνωστικό Κέντρο, Αθήνα

**ΠΑ09: ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΤΩΝ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΩΝ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΩΝ: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ 6 ΕΤΩΝ Αναγνωστοπούλου Κ.**

**Ρονς Ρ.**<sup>2</sup>, Ντινόπουλος Α.<sup>3</sup>, Βάρτζελης Γ.<sup>4</sup>, Σκουτέλη Ε.<sup>5</sup>, Γκίκα Α.<sup>2</sup>, Μούσκου Σ.<sup>4</sup>, Νιωτάκης Γ.<sup>6</sup>, Σπανού Μ.<sup>3</sup>, Γιώργη Μ.<sup>3</sup>, Κοκκίνου Ε.<sup>2</sup>, Ζουβέλου Β.<sup>2</sup>, Κοντός Χ.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Νοσοκομείο Παιδών “Η Αγία Σοφία”, Α΄ Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, ΕΚΠΑ

<sup>3</sup> Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο «Αττικόν», Γ΄ Παιδιατρική Κλινική

<sup>4</sup> Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Παν. & Αγλαίας Κυριακού», Β΄ Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική ΕΚΠΑ

<sup>5</sup> Σύμβουλος ΜΕΝΝ Μαειυτηρίων ΙΑΣΩ και ΜΗΤΕΡΑ

<sup>6</sup> Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου Γ.Ν. “ΒΕΝΙΖΕΛΕΙΟ”

**ΠΑ10: ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ ΜΕ ΠΡΩΤΟΑΝΑΓΝΩΡΙΖΟΜΕΝΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΗΣ ΑΝΤΙQUITIN (ALDH7A1) ΩΣ ΑΙΤΙΑ ΕΠΙΛΗΨΙΑΣ ΕΞΑΡΤΩΜΕΝΗΣ ΑΠΟ ΤΗΝ ΠΥΡΙΔΟΣΙΝΗ (ΒΙΤΑΜΙΝΗ Β6).**

Βαγγοπούλου Χ.<sup>1</sup>, Γαλανοπούλου Α.<sup>2</sup>, Κουκουλέτσος Α.<sup>2</sup>, Κουλούρας Ι.<sup>2</sup>, Μάλιτς Ν.<sup>2</sup>, Πόγκα Μ.<sup>2</sup>, Σπηλιόπουλος Α.<sup>2</sup>, **Διαμαντόπουλος Ν.**<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Νευρολογικό Τμήμα του Καραμανδανείου Νοσοκ. Παιδών Πατρών

<sup>2</sup> Νεογνικό Τμήμα του Νοσοκ. «Άγιος Ανδρέας» Πατρών

**ΠΑ11: Η ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΗΣ ΔΙΕΓΧΕΙΡΗΤΙΚΗΣ ΕΚΒΑΣΗΣ ΜΕΤΑ ΑΠΟ ΤΗ ΔΙΕΝΕΡΓΕΙΑ ΚΡΑΝΙΑΚΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΑΠΟΚΛΕΙΣΜΟΥ ΣΕ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΕΣ ΕΠΕΜΒΑΣΕΙΣ ΚΡΑΝΙΟΣΥΝΟΣΤΕΩΣΗ.**

**Γιάττης Εμμ.**<sup>1</sup>, Γεωργουλής Γ.<sup>2,3</sup>, Pardey Bracho GF<sup>3</sup>, Θεμιστοκλέους Μ.<sup>2</sup>, Σφακιανός Γ.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Αναισθησιολογικό Τμήμα, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα-Ελλάδα

<sup>2</sup> Νευροχειρουργικό Τμήμα, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα-Ελλάδα

<sup>3</sup> Hôpital Neurologique “Pierre Wertheimer”, Service d’Anesthésie et Réanimation, Neurochirurgie Pédiatrique, Lyon-France

**ΠΑ12: ΕΝΔΟΡΑΧΙΑΙΑ ΧΟΡΗΓΗΣΗ 2-ΥΔΡΟΞΥΠΡΟΠΥΛ-Β-ΚΥΚΛΟΔΕΞΤΡΙΝΗΣ ΣΕ ΔΥΟ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΝΟΣΟ ΝΙΕΜΑΝΝ ΡΙΣΚ ΤΥΠΟΥ C.**

**Μπουντουβή Ε.**, Γιώργη Μ., Τσιρούδα Μ., Σπανού Μ., Φρυγανας Α., Γεωργάκη Ι., Παπαδοπούλου Α., Ντινόπουλος Α.

Γ΄ Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Αθηνών, Γενικό Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο «Αττικόν»

**ΠΑ13: ΠΑΡΟΧΗ ΑΝΑΚΟΥΦΙΣΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ ΣΤΟ ΣΠΙΤΙ ΑΠΟ ΤΗΝ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ «ΜΕΡΙΜΝΑΣ» ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ SMA ΤΥΠΟΥ Ι.**

**Παπάζογλου Α.**, Μουτάφη Χ. Α., Γεράρδη Α., Τσαρουχά Σ.

Αστική μη Κερδοσκοπική Εταιρία «Μέριμνα», Υπηρεσία Παιδιατρικής Ανακουφιστικής Φροντίδας στο Σπίτι

---

**12.30-15.00 Αναρτημένες Ανακοινώσεις**  
**Προεδρείο: Α. Ντινόπουλος, R. Pons**

---

**12.30-15.00 Μεσημβρινή Διακοπή – Ελαφρύ Γεύμα**

---

- 15.00-16.30** **Στρογγυλή Τράπεζα**  
**Εγκεφαλική Παράλυση: Ελληνικά δεδομένα**  
**Προεδρείο: Ε. Σκουτέλη, Δ. Πασπαράκης**
- Επιδημιολογία στην Ελλάδα **A. Παπαβασιλείου**
- Φροντίδα υγείας σε άτομα με εγκεφαλική παράλυση: Η μετάβαση από την παιδική ηλικία στους ενήλικες **Π. Στάθης**
- Γνωσιακά, συμπεριφοριστικά και συναισθηματικά επακόλουθα της ΕΠ σε εφήβους υψηλής λειτουργικότητας **X. Καττάμη**
- 
- 16.30-18.00** **Θεραπευτικές και διαγνωστικές προκλήσεις**
- 16.30-17.00** **Δορυφορικό Συμπόσιο** *Sponsored by*  **NOVARTIS**  
**Προεδρείο: Α. Ευαγγελίου**
- Θεραπευτικές προκλήσεις για την Οζώδη Σκλήρυνση:  
 Παρουσίαση περιστατικών
- Κλινικά δεδομένα (15min) **Ε. Δάλπα**  
 Κλινικά δεδομένα και παρουσίαση περιστατικών (15min) **M. Σπανού**
- 17.00-17.30** **Διάλεξη**  
**Προεδρείο: Δ. Ζαφειρίου**
- Διαγνωστικές και θεραπευτικές στρατηγικές στη νευρωνική κηροειδή λιποφουσκίνωση τύπου 2 (CLN2 disease) **Π. Δραγούμη**
- 17.30-18.00** **Διάλεξη**  
**Προεδρείο: Ε. Παύλου**
- Προβλήματα και νεότερα δεδομένα στη διαχείριση των αναπνευστικών επιπλοκών στη μυϊκή δυστροφία **N. Χαβούζης**
- 
- 18.00-18.15** **Διάλειμμα καφέ**
- 18.15-20.15** **Κεντρική Τράπεζα**  
**Moderators: E. Katsarou, Ch. Kotsalis**
- Targeting the faulty genes in neuromuscular disorders **B. Darras**
- Η Ελληνική εμπειρία στις νέες θεραπείες των νευρομυϊκών νοσημάτων **R. Pons, M. Κατσαλούλη**
- 
- 20.15-21.15** **Διάλεξη**  
**Προεδρείο: M. Τζούφη**
- Η οικονομική διάσταση των υψηλού κόστους θεραπειών **N. Μανιαδάκης**

- 09.00-10.45 Παιδονευρολογικό Φροντιστήριο 1: Αξιολογητικά εργαλεία**  
*Προεδρείο: Ζ. Δαληθίγκα, R. Pons*
- Αξιολόγηση αδρής κινητικότητας **P. Δημακόπουλος**  
Assessment tools on Neuromuscular disorders  
(Αξιολόγηση Νευρομυϊκών Παθήσεων) **M. Main**  
Η εμβιομηχανική ως αξιολογητικό εργαλείο **Γ. Γκρίμας**
- 
- 10.45-11.45 Παιδονευρολογικό Φροντιστήριο 2:**  
**Γενικά παιδονευρολογικά θέματα**  
*Προεδρείο: Ν. Διαμαντόπουλος, Ε. Παρασκευουλάκος*
- Διερεύνηση υπέρ-Σκαιμίας **Ε. Παυλίδου**  
Νευρολογικές εκδηλώσεις μετά από εμβολιασμούς  
(μύθοι και πραγματικότητα) **Γ. Νιωτάκης**  
Πάρηση προσωπικού **Ε. Παύλου**
- 
- 11:45-12.00 Διάλειμμα καφέ**
- 
- 12.00-13.15 Επιληψία**  
*Προεδρείο: Α. Κοβάνης, Σ. Γιουρούκος*
- Νέο σύστημα ταξινόμησης **Π. Βοργιά**  
Video-Επιληψία μετωπιαίου λοβού **Σ. Μούσκου**  
Στοχευμένες θεραπείες στην επιληψία **Ι. Καλέγιας**  
Video-Μεταναστευτική επιληψία **Μ. Γιώργη**
- 
- 13.15-13.30 Διάλειμμα καφέ**
- 
- 13.30-15.00 Η Νευροαπεικόνιση**  
*Προεδρείο: Κ. Βούδρης, Β. Θεοδώρου*
- Προγεννητική διάγνωση ανωμαλιών του ΚΝΣ:  
Η πλευρά του απεικονιστή **Γ. Παπαϊωάννου**  
Η πλευρά του παιδονευρολόγου **Α. Γκίκα**
- Εγκεφαλίτιδες:  
Η πλευρά του απεικονιστή **Ι. Νίκας**  
Η πλευρά του παιδονευρολόγου **Α. Ντινόπουλος**
- 
- 15.00 Διοικητικό Συμβούλιο & Εκλογές ανάδειξης νέου Διοικητικού Συμβουλίου της Ελληνικής Παιδονευρολογικής Εταιρείας**

## Ομιλητές - Πρόεδροι

DARRAS VASILEIOS	M.D., Professor of Neurology (Pediatrics), Harvard Medical School, Associate Neurologist-In-Chief, Division of Clinical Neurology, Director, Neuromuscular Center and SMA Program, Boston Children's Hospital, Boston, MA, U.S.A.
MAIN MARION	MA, MCSP, Consultant Physiotherapist, Dubowitz Neuromuscular Service, Great Ormond Street Hospital for Children NHS Trust, London, UK
PONS ROSER	Επίκουρη Καθηγήτρια Παιδονευρολογίας, Υπεύθυνη Ειδικής Μονάδας Παιδονευρολογίας, Α' Παιδιατρικής Πανεπιστημιακής Κλινικής Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»
ΒΑΡΓΙΑΜΗ ΕΥΘΥΜΙΑ	Επίκουρη Καθηγήτρια Παιδιατρικής Νευρολογίας Α.Π.Θ.
ΒΟΡΓΙΑ ΠΕΛΑΓΙΑ	Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Λέκτορας Παιδιατρικής, Ιατρική Σχολή Κρήτης, Παιδιατρική Κλινική ΠΑ.Γ.Ν.Η.
ΒΟΥΔΡΗΣ ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΣ	Διευθυντής Νευρολογικού Τμήματος Γ.Ν.Α. «Παν. & Αγλαΐα Κυριακού»
ΓΙΟΥΡΟΥΚΟΣ ΣΩΤΗΡΙΟΣ	Παιδονευρολόγος, Υφηγητής Ιατρικής, Ε.Κ.Π.Α.
ΓΙΩΡΓΗ ΜΕΛΠΟΜΕΝΗ	Παιδίατρος, Πανεπιστημιακός Υπότροφος Παιδονευρολογίας, Γ' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικό»
ΓΚΙΚΑ ΑΡΤΕΜΙΣ	MD, MSc, MRCPCH, PhD, CCT(UK), Παιδονευρολόγος, Επιστημονικός Συνεργάτης Α' Παιδιατρικής Κλινικής Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία»
ΓΚΡΙΜΑΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ	MSc, Εμβιομηχανικός, Υπεύθυνος Εργαστηρίου Ανάλυσης Βάδισης & Κίνησης, ΕΛΕΠΑΠ Αθηνών
ΔΑΛΛΗΒΙΓΚΑ ΖΩΗ	Επιμελήτρια Α', Φυσιάτρος, Επιστημονικά Υπεύθυνη Κέντρου Πρώιμης Παρέμβασης & Αποκατάστασης (ΚΕΠΠΑ) Νοσοκομείο Παίδων "Παν. & Αγλαΐας Κυριακού"
ΔΑΛΠΑ ΕΥΤΕΡΠΗ	Παιδίατρος, Πανεπιστημιακή Υπότροφος Παιδονευρολογικού Αναπτυξιολογικού Τμήματος, Δ' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ.
ΔΗΜΑΚΟΠΟΥΛΟΣ ΡΗΓΑΣ	MSc, PhD Cand., Φυσικοθεραπευτής, Εργαστηριακός Συνεργάτης Τ.Ε.Ι. Αθηνών, Τμήμα Φυσικοθεραπείας
ΔΙΑΜΑΝΤΟΠΟΥΛΟΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ	Συντονιστής Διευθυντής Παιδονευρολογίας, Καραμανδάνειο Νοσοκομείο Παίδων Πατρών
ΔΡΑΓΟΥΜΗ Μ. ΠΗΝΕΛΟΠΗ	Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Επιστημονικός Συνεργάτης Α' Πανεπιστημιακής Παιδιατρικής Κλινικής Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. "Ιπποκράτειο"
ΕΥΑΓΓΕΛΙΟΥ ΑΘΑΝΑΣΙΟΣ	Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας Α.Π.Θ., Διευθυντής Δ' Παιδιατρικής Κλινικής, Γ.Ν.Θ. Παπαγεωργίου
ΖΑΦΕΙΡΙΟΥ ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ	Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας Αναπτυξιολογίας Α.Π.Θ., Α' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. "Ιπποκράτειο"
ΘΕΟΔΩΡΟΥ ΒΙΡΓΙΝΙΑ	Παιδονευρολόγος, Διευθύντρια Νευρολογικού Τμήματος Νοσοκομείου Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα
ΚΑΛΕΓΙΑΣ ΙΩΣΗΦ	MD, PhD, Παιδονευρολόγος, Πάτρα
ΚΑΤΣΑΛΟΥΛΗ ΜΑΡΙΝΑ	Παιδονευρολόγος, Διευθύντρια Νευρολογικού Τμήματος, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα
ΚΑΤΣΑΡΟΥ ΕΥΣΤΑΘΙΑ	Παιδίατρος Παιδονευρολόγος, Διευθύντρια Νευρολογικού Τμήματος Γενικού Νοσοκομείου Παίδων Αθηνών «Παν. & Αγλαΐας Κυριακού»



ΚΑΤΤΑΜΗ ΧΡΙΣΤΑΛΕΝΑ	PhD, Συμβουλευτική Ψυχολόγος Αποκατάστασης, Υπεύθυνη Ψυχοκοινωνικών Υπηρεσιών, ΕΛΕΠΑΠ
ΚΟΒΑΝΗΣ ΑΘΑΝΑΣΙΟΣ	Δρ., MD, DCH, PhD, Παιδονευρολόγος, τ. Διευθυντής Νευρολογικού Τμήματος Νοσοκομείου Παιδών «Η Αγία Σοφία», τ. Πρόεδρος Παγκοσμίου Γραφείου Επιληψίας (I.B.E.) και Πρόεδρος του Πεναλλήνιου Επιστημονικού Συλόγου κατά της Επιληψίας
ΚΟΤΣΑΛΗΣ ΧΑΡΑΛΑΜΠΟΣ	Νευρολόγος - Παιδονευρολόγος, Διευθυντής Νευρολογικής Κλινικής, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Πεντέλης
ΜΑΝΙΑΔΑΚΗΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ	Professor and Head, Department of Health Services Management, Alternate Dean, National School of Public Health
ΜΑΣΤΡΟΓΙΑΝΝΗ ΣΩΤΗΡΙΑ	Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Διευθύντρια Νευρολογικού Τμήματος, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Παν. & Αγλαΐας Κυριακού»
ΜΟΥΣΚΟΥ ΣΤΥΛΙΑΝΗ	Επιμελήτρια Α', Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Παν. & Αγλαΐας Κυριακού»
ΝΙΚΑΣ ΙΩΑΝΝΗΣ	Ακτινολόγος, Διευθυντής Τμήματος Αξονικής - Μαγνητικής Τομογραφίας & PET/CT, Νοσοκομείου Παιδών «Η Αγία Σοφία»
ΝΙΩΤΑΚΗΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ	Παιδίατρος Παιδονευρολόγος, Επιμελητής Β' Ε.Σ.Υ., Μ.Ε.Ν. Νεογνών - Υπεύθυνος Παιδονευρολογικού Ιατρείου, Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου «Βενιζέλειο»
ΝΤΙΝΟΠΟΥΛΟΣ ΑΡΓΥΡΙΟΣ	Αν. Καθηγητής Παιδονευρολογίας, Γ' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Π.Γ.Ν.Α. "Αττικών"
ΠΑΠΑΒΑΣΙΛΕΙΟΥ ΑΝΤΙΓΟΝΗ	Παιδονευρολόγος, Υπεύθυνη Παιδονευρολογικού Τμήματος «Ιασώ Παιδών», Αθήνα
ΠΑΠΑΪΩΑΝΝΟΥ ΓΕΩΡΓΙΑ	Παιδοακτινολόγος, Διευθύντρια Τμήματος Παιδιατρικής Ακτινολογίας, Νοσοκομείο "Μητέρα", Αθήνα
ΠΑΡΑΣΚΕΥΟΥΛΑΚΟΣ ΕΥΑΓΓΕΛΟΣ	Παιδονευρολόγος, Νευρολογική Κλινική Γ.Ν.Α. "Παιδών Πεντέλης"
ΠΑΣΠΑΡΑΚΗΣ ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ	τ. Συντονιστής Διευθυντής Ε.Σ.Υ., Αθήνα
ΠΑΥΛΙΔΟΥ ΕΥΤΕΡΠΗ	M.D, Ph.D, Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Επιμελήτρια Α' Ε.Σ.Υ., Β' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακού Γενικού Νοσοκομείου «Α.Χ.Ε.Π.Α.», Θεσσαλονίκη
ΠΑΥΛΟΥ ΕΥΑΓΓΕΛΟΣ	Επίκουρος Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας Α.Π.Θ.
ΣΚΟΥΤΕΛΗ ΕΛΕΝΗ	Παιδονευρολόγος, Σύμβουλος ΜΕΝΝ «Μητέρα», «Ρέα», Επιστημονική Υπεύθυνη Κέντρου Βρεφών ΕΛΕΠΑΠ, Αθήνα
ΣΠΑΝΟΥ ΜΑΡΙΑ	Παιδίατρος, Πανεπιστημιακός Υπότροφος Παιδονευρολογίας, Γ' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Π.Γ.Ν.Α. "Αττικών"
ΣΤΑΘΗΣ ΠΑΝΤΕΛΕΗΜΩΝ	Νευρολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής Εταιρείας Προστασίας Σπαστικών, Αθήνα
ΤΖΟΥΦΗ ΜΕΡΟΠΗ	Αν. Καθηγήτρια Παιδιατρικής Παιδονευρολογίας Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων, Βουλευτής Ιωαννίνων (ΣΥΡΙΖΑ), Γραμματέας της Μόνιμης Διαρκούς Επιτροπής Κοινωνικών Υποθέσεων της Βουλής, Μέλος της Ειδικής Επιτροπής Ισότητας, Νεολαίας & Δικαιωμάτων του Ανθρώπου, Μέλος της Υποεπιτροπής για τα θέματα των ΑμεΑ
ΧΑΒΟΥΖΗΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ	Πνευμονολόγος - Εντατικολόγος, Ακαδημαϊκός Υπότροφος Α.Π.Θ.

# Γενικές Πληροφορίες

## Οργάνωση

Ελληνική Παιδονευρολογική Εταιρεία

## Ημερομηνία Διεξαγωγής

8-9 Δεκεμβρίου 2017

## Χώρος Διεξαγωγής

Ξενοδοχείο Royal Olympic Hotel

Αθανασίου Διάκου 28

11743 Αθήνα

Tel. +30 210 928 8400

<http://www.royalolympic.com/>

## Εγγραφές

Εγγραφή	Κόστος
Ειδικευμένοι ιατροί-Φαρμακοποιοί	30€
Λοιποί Επιστήμονες Υγείας	30€
Ειδικευόμενοι ιατροί	Δωρεάν
Τεχνολόγοι-Νοσηλευτικό προσωπικό	Δωρεάν
Προπτυχιακοί - Μεταπτυχιακοί φοιτητές	Δωρεάν

*\*Οι προπτυχιακοί & μεταπτυχιακοί φοιτητές καθώς και οι σπουδαστές θα εγγράφονται εφόσον επιδεικνύουν τη φοιτητική τους ταυτότητα ή βεβαίωση σπουδών από τη Σχολή που φοιτούν.*

## Μόρια Συνεχιζόμενης Ιατρικής Εκπαίδευσης

Σύμφωνα με τα κριτήρια της EACCME-UEMS θα χορηγηθούν μόρια Συνεχιζόμενης Ιατρικής Εκπαίδευσης (CME-CPD credits)

## Πιστοποιητικό Παρακολούθησης

Το πιστοποιητικό παρακολούθησης θα δοθεί μετά το πέρας του Συνεδρίου το Σάββατο 9 Δεκεμβρίου 2017, μόνο σε όσους συνέδρους έχουν παρακολουθήσει τουλάχιστον το 60% των συνολικών ωρών του επιστημονικού προγράμματος. Βάσει της τελευταίας εγκυκλίου του ΕΟΦ, θα υπάρχει στην είσοδο της αίθουσας σύστημα καταμέτρησης του χρόνου παρακολούθησης. Απαραίτητη προϋπόθεση για την παραλαβή του πιστοποιητικού, είναι η συμπλήρωση του δελτίου αξιολόγησης, το οποίο θα δοθεί από τη Γραμματεία του Συνεδρίου.

## Γραμματεία του Συνεδρίου



E.T.S. Events & Travel Solutions A.E.

Ελ. Βενιζέλου 154, 171 22 Ν. Σμύρνη, Τηλ.: 210 98 80 032, Φαξ: 210 98 81 303

E-mail: [ets@otenet.gr](mailto:ets@otenet.gr), [ets@events.gr](mailto:ets@events.gr), Website: [www.events.gr](http://www.events.gr)

# Περίληψεις

### ΠΑ01: ΝΕΟΓΝΙΚΟΙ ΣΠΑΣΜΟΙ ΣΕ ΚΟΡΙΤΣΙ ΜΕ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ CDKL5.

**Βεληρά Δ.**<sup>1,2</sup>, Σοφοκλέους Χ.<sup>1,2</sup>, Τζέτη Μ.<sup>1</sup>, Κίτσιου-Τζέλη Σ.<sup>2</sup>, Βάρτζελis Γ.<sup>3</sup>, Μαστρογιάννη Σ.<sup>3</sup>, Μούσκου Σ.<sup>3</sup>, Κατσαρού-Πεκτασίδη Ε.<sup>3</sup>, Βούδρης Κ.<sup>3</sup>, Φρουσίρα Ε.<sup>1</sup>

- <sup>1</sup> Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα
- <sup>2</sup> Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Μελέτης Γενετικών και Κακοήθων Νοσημάτων της Παιδικής Ηλικίας (ΕΠΙΚΝ), Αθήνα
- <sup>3</sup> Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Π. & Α. Κυριακού»

**Εισαγωγή:** Το γονίδιο CDKL5 (Cyclin-dependent kinase like-5, OMIM #300672) εδράζεται στο χρωμόσωμα Χ, στην θέση p22.13 και κωδικοποιεί μια πρωτεϊνική κίνηση σημαντική για την φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία του εγκεφάλου. Μεταλλάξεις του γονιδίου CDKL5 έχουν συσχετισθεί με τα σύνδρομα West και Lennox-Gastaut καθώς και με μια σπάνια και άτυπη μορφή του σ.Rett χαρακτηριζόμενη από επεισόδια νεογνικών σπασμών.

**Σκοπός:** Γενετική διερεύνηση παρατεταμένων και ανθεκτικών σπασμών σε ασθενή με πρώιμη επιληπτική εγκεφαλοπάθεια.

**Μέθοδος:** Θήλυ 2 μηνών με καλή ψυχοκινητική εξέλιξη, παρουσιάζει επεισόδια σπασμών με προσήλωση βλέμματος, κλονικές συσπάσεις αριστερού κάτω άκρου και δευτεροπαθή γενίκευση σε κορμό και άκρα διάρκειας 5-15 δευτερολέπτων (2-4 επεισόδια/μέρα). Από τον έλεγχο: η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου, ο έλεγχος για συγγενείς λοιμώξεις, οι υποακουστικές εκπομπές, ο οφθαλμολογικός έλεγχος και ο μεταβολικός έλεγχος στο αίμα, ούρα και ENY ήταν χωρίς παθολογικά ευρήματα. Στο ΗΕΓ ύπνου καταγράφηκε ήπια βραθυρυθμία. Στην πορεία, η ασθενής παρουσίασε έντονη ανησυχία και κλινική εικόνα βρεφικών σπασμών χωρίς όμως υψαρρυθμία στο ΗΕΓ. Στην αρχική αγωγή με φαινοβαρβιτάλη προστέθηκαν σταδιακά και σε συνδυασμό λεβετρασετάμη, φωσφορική πυριδοξάλη (P-5-P) και βιοτίνη, φαινυτοΐνη, λακοσαμίδη και κετογόνος δίαιτα. Τα ΗΕΓ που παραγματοποιήθηκαν δεν έδειξαν επιδείνωση. Παράλληλα, ζητήθηκε γενετική διερεύνηση με μοριακή μελέτη του γονιδίου CDKL5. Πραγματοποιήθηκε απομόνωση γενωμικού DNA από λεμφοκύτταρα περιφερικού αίματος της ασθενούς και των γονέων της. Η ασθενής εξήλθε μετά από 35 μέρες νοση-

λείας με μείωση των επιληπτικών επεισοδίων και οδηγίες για συνέχιση της αγωγής με λεβετρασετάμη και φαινοβαρβιτάλη.

**Αποτελέσματα:** Η ανάλυση της πρωτοταγούς δομής του γονιδίου CDKL5 αποκάλυψε τη μετάλλαξη CDKL5:c.38T>C σε ετεροζυγωτία. Ο έλεγχος των γονεϊκών δειγμάτων ήταν αρνητικός. Η μετάλλαξη είναι παρανοηματική, οδηγεί σε αλλαγή αμινοξέος CDKL5:p.F13S και σύμφωνα με τα in silico προγράμματα αξιολόγησης νουκλεοτιδικών αλλαγών αναμένεται να είναι παθολογική.

**Συμπεράσματα:** Σε ασθενείς με επίμονες και ανθεκτικές στη θεραπεία επιληπτικές κρίσεις στην πρώιμη βρεφική ηλικία, συνιστάται ο γενετικός έλεγχος να περιλαμβάνει μελέτη του γονιδίου CDKL5 για διαγνωστικούς, θεραπευτικούς και προγνωστικούς λόγους.

### ΠΑ02: ΚΛΙΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ 31 ΚΟΡΙΤΣΙΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT.

**Καλόγερος Ι.**, Παρασκευουλάκος Ε., Ρίζου Χ., Παπαβασιλείου Α., Κότσαλης Χ.

Νευρολογική κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Παιδων Πεντέλης, Αθήνα

**Εισαγωγή:** Το σύνδρομο Rett περιγράφηκε πρώτη φορά το 1966 από τον Andrea Rett και είναι μια φυλοσύνδετη επικρατική διαταραχή που απαντάται σχεδόν αποκλειστικά σε κορίτσια, ενώ επηρεάζει την ψυχοκινητική εξέλιξη του ατόμου και συνοδεύεται από νοητική υστέρηση, επιληψία και ορθοπαιδικά προβλήματα. Η επίπτωσή του εκτιμάται σε 1/10000 γεννήσεις θηλέων, ενώ αποτελεί την 2<sup>η</sup> πιο συχνή αιτία σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης σε κορίτσια, μετά το σύνδρομο Down.

**Σκοπός:** Η καλύτερη κατανόηση των προβλημάτων που αντιμετωπίζουν τα παιδιά με αυτό το σύνδρομο και επομένως η πληρέστερη αντιμετώπισή τους.

**Μέθοδος :** Στην 1<sup>η</sup> επίσκεψη χρησιμοποιούμε ένα τροποποιημένο ερωτηματολόγιο από το σύλλογο Rett του Illinois. Η ευρεία του φύση ελέγχει και στοχοθετεί τα υπάρχοντα προβλήματα. Στις επόμενες επισκέψεις ανά 6μηνο χρησιμοποιούμε ένα δικό μας έντυπο, που βοηθά στην παρακολούθηση των ενεργών προβλημάτων. Παρουσιάζουμε ένα δείγμα 31 ατόμων, ηλικίας 4 ετών έως και 34.5 ετών.

**Αποτελέσματα:** Από το μελετηθέν δείγμα, προκύπτει ότι ο γενετικός έλεγχος αποκάλυψε την μετάλλαξη στο γονίδιο MECP2 σε 29 από τα



κορίτσια αυτά, ενώ 1 είχε μετάλλαξη στο CDKL5 και άλλο ένα στο FOXG1. Όλα τα κορίτσια εμφανίζουν ψυχοκινητική καθυστέρηση με πτωχή ομιλία και επικοινωνία. Τα περισσότερα εξ' αυτών δεν είναι περιπατητικά. Η σκολίωση είναι συχνή και συνυπάρχει με επήρεια της αναπνευστικής λειτουργίας. Το 61,29 τοις εκατό εμφανίζει επιληψία (19 στα 31 άτομα, εκ των οποίων 2 με LGS). 74,19% λαμβάνει αντιεπιληπτική αγωγή με βαλπροϊκό, λαμοτριγίνη και λεβετιρακετάμη (23 παιδιά, εκ των οποίων τα έξι σε μονοθεραπεία). Σε ποσοστό 80,64% τα κορίτσια αυτά εμφάνιζαν στερεοτυπίες άνω άκρων (25 σε σύνολο 31 ατόμων). Τριγμούς οδόντων εμφάνισαν 22 παιδιά, δηλαδή ποσοστό 70,96%. Τέλος, το 83,87 τοις εκατό των κοριτσιών προσέρχονταν στην κλινική για 6μηνο follow-up, έναντι ποσοστού 16,12% που προσέρχονται για 4μηνο follow-up (26 ασθενών έναντι 5 αντίστοιχα).

**Συμπέρασμα :** Από τα παραπάνω, συμπεραίνουμε ότι τα παιδιά με το σύνδρομο Rett χρήζουν μιας πολύπλευρης παρακολούθησης και αντιμετώπισης που απαιτεί την συνεργασία πολλών ιατρικών και παρα-ιατρικών ειδικοτήτων. Κρίνεται επομένως αναγκαίος ο τακτικός επανέλεγχός τους σε οργανωμένο νοσοκομειακό πλαίσιο προκειμένου να έχουν την καλύτερη δυνατή φροντίδα.

### ΠΑ03: ΑΣΘΕΝΗΣ ΜΕ ΑΜΦΟΤΕΡΟΠΛΕΥΡΑ ΘΑΛΑΜΙΚΑ ΕΜΦΡΑΚΤΑ ΛΟΓΩ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΥ ΤΗΣ ΑΡΙΣΤΕΡΗΣ ΣΠΟΝΔΥΛΙΚΗΣ ΑΡΤΗΡΙΑΣ.

Παπαδάκη Μ.<sup>1</sup>, Μαστρογιάννη Σ.<sup>2</sup>, Βάρτζελης Γ.<sup>1</sup>, Σολδάτου Α.<sup>1</sup>, Βούδρης Κ.<sup>2</sup>, Μούσκου Σ.<sup>2</sup>, Νίκας Ι.<sup>3</sup>, Αρχοντάκης Ε.<sup>4</sup>, Κατσαρού-Πεκτασίδη Ε.<sup>2</sup>

- <sup>1</sup> Β' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Νοσοκομείο Παιδων Αθηνών, "Π. & Αγλαΐα Κυριακού"
- <sup>2</sup> Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδων Αθηνών, "Π. & Αγλαΐα Κυριακού"
- <sup>3</sup> Τμήμα Αξονικού-Μαγνητικού Τομογράφου, Νοσοκομείο Παιδων Αθηνών, "Η Αγία Σοφία"
- <sup>4</sup> Νευροχειρουργική κλινική, Νοσοκομείο Ερυθρός Σταυρός, Αθήνα

**Εισαγωγή:** Ο διαχωρισμός των καρωτιδών και των σπονδυλικών αρτηριών είναι μία σπάνια αιτία πρόκλησης ισχαιμικού αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου στα παιδιά, ιδιαίτερα εν απουσία ιστορικού τραυματισμού. Η παρουσία αυξημένης ελικώσεως στις καρωτίδες και τις

σπονδυλικές αρτηρίες καθώς και η ύπαρξη συγκεκριμένων μονογονιδιακών μεταλλάξεων ιδιαίτερως του γονιδίου MTHFR, έχει συσχετισθεί με αυτόματο διαχωρισμό του τοιχώματος των εν λόγω αρτηριών.

**Περιγραφή περίπτωσης:** Παρουσιάζουμε ασθενή ηλικίας 8 ετών με αμφοτερόπλευρα θαλαμικά έμφρακτα λόγω διαχωρισμού της αριστερής σπονδυλικής αρτηρίας. Δύο μήνες προ της εισαγωγής, αναφέρονται διαλείποντα επεισόδια μετωπιαίας και κροταφικής κεφαλαλγίας, ακολουθούμενα από αυξανόμενα διαστήματα ύπνου και νωρότητα. Ο ασθενής τελικώς προσκομίστηκε με έκπτωση του επιπέδου συνείδησης σε Περιφερικό Νοσοκομείο, όπου διενεργήθηκε μαγνητική τομογραφία και αγγειογραφία (MRI/MRA) εγκεφάλου που ανέδειξε υπότυκνες αλλοιώσεις σε αμφοτέρους τους θαλάμους, στη γέφυρα και στους κροταφικούς λοβούς. Ως επικρατέστερες διαγνώσεις θεωρήθηκαν η λοιμώδης εγκεφαλίτιδα και η ADEM και το περιστατικό αντιμετώπιστηκε αναλόγως.

Ο ασθενής διακομίστηκε στην Κλινική μας, με GCS 13/15, όμως από το 5ο 24ωρο νοσηλείας άρχισε να παρουσιάζει επιδείνωση του επιπέδου συνείδησης, ήπια ημιπληγία αριστερά, αστάθεια και αφασία εκπομπής. Στην MRI/MRA εγκεφάλου-τραχήλου διαπιστώθηκαν υποξείες ισχαιμικές αλλοιώσεις στην κατανομή της οπίσθιας αρτηριακής κυκλοφορίας, έλλειμμα σκιαγράφησης της αριστερής σπονδυλικής αρτηρίας, παρουσία δεξιού αορτικού τόξου και έντονη ελικοειδής πορεία των σπονδυλικών αρτηριών. Εξήλθε μετά από 50 ημέρες νοσηλείας χωρίς κινητικά ελλείμματα, με ήπιες διαταραχές λόγου και μνήμης. Από τον εργαστηριακό έλεγχο προέκυψε διπλή ετεροζυγωτία για μεταλλάξεις του γονιδίου MTHFR.

**Συμπέρασμα:** Το εγκεφαλικό έμφρακτο της οπίσθιας κυκλοφορίας θα πρέπει να συμπεριλαμβάνεται στη διαφορική διάγνωση ασθενών με διαταραχή του επιπέδου συνείδησης και αμφοτερόπλευρες βλάβες στα βασικά γάγγλια και στις δομές του οπίσθιου κρανιακού βόθρου.

#### BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Kim BJ, Vang E, Kim NY, Kim MJ, Kang DW, Kwon SU, Kimm JS: Vascular tortuosity May Be Associated with Cervical Artery Dissection, Stroke 2016 Oct;47(10):2548-52.
2. Saba L, Argiolas GM, Sumer S, Siotto P, Raz E, Sanfilippo R, Montisci R, Piga M, Wintemark M: Association between internal carotid artery dissection and arterial tortuosity, Neuroradiology 2015 Feb;57(2):149-53.
3. Camacho A, Villarego A, de Aragon AM, Simon R, Mateos F: Spontaneous carotid and

vertebral artery dissection in children, *Pediatr Neurol*. 2001 Sept 25(3):250-3.

4. Dabette S, Markus SH: The Genetics of Cervical Artery Dissection, *Stroke* 2009;40:459-466.
5. Foster A, Kert H, Goerlitz J, Wenz H, Groden C: Crossed Cerebellar Diaschisis in Acute Isolated Thalamic Infraction Detected by Dynamic Susceptibility Contrast Perfusion MRI, *Plos one* Feb 2014;9(2): e88044.

### **ΠΑ04: Η ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ ΜΕ ΑΛΛΑΝΤΟΤΟΞΙΝΗ ΣΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΟΠΙΣΘΟΤΟΝΟΥ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΔΥΣΤΟΝΙΚΗ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗ ΠΑΡΑΛΥΣΗ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΩΝΤΑΣ ΤΗΝ ΚΛΙΜΑΚΑ ΕΠΙΤΕΥΞΗΣ ΣΤΟΧΩΝ.**

**Κουτσάκη Μ.**<sup>1</sup>, **Δαληβίγκα Ζ.**<sup>2</sup>, **Πονς Ρ.Μ.**<sup>3</sup>, **Μπαλή Χ.**<sup>4</sup>, **Μούτσιου Ρ.**<sup>4</sup>, **Ντινόπουλος Α.**<sup>1</sup>

- <sup>1</sup> Γ Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «Αττικόν»
- <sup>2</sup> Κέντρο Πρώιμης Παρέμβασης και Αποκατάστασης, Νοσοκομείο Παιδών «Παναγιώτη & Αγλαΐας Κυριακού»
- <sup>3</sup> Α Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»
- <sup>4</sup> Τμήμα φυσιοθεραπείας παιδών, ΠΓΝ «Αττικόν»

**Εισαγωγή:** Σοβαρή εκδήλωση δυστονίας στην εγκεφαλική παράλυση αποτελεί ο οπισθότονος, συνεπεία ενεργοποίησης των παρασπονδυλικών μυών με αποτέλεσμα τοξοειδή, ενίοτε επώδυνη υπερέκταση της σπονδυλικής στήλης και της κεφαλής. Η θέση αυτή παρεμποδίζει την κινητικότητα, την καθιστή θέση και τη φροντίδα των ασθενών. Ο οπισθότονος δεν ανταποκρίνεται συνήθως στα μυοχαλαρωτικά από του στόματος, απαντά όμως πολύ καλά σε στοχευμένη ενδομυϊκή έγχυση αλλαντοτοξίνης.

**Σκοπός:** Η αξιολόγηση της θεραπευτικής παρέμβασης με αλλαντοτοξίνη Α (BTX-A) στην αντιμετώπιση του οπισθότονου σε παιδιά με δυστονική μορφή εγκεφαλικής παράλυσης, χρησιμοποιώντας την Κλίμακα Επίτευξης Στόχων (Goal Attainment Scale, GAS).

**Μέθοδος:** Στη μελέτη συμμετείχαν 4 παιδιά (7-17 ετών) που έλαβαν θεραπεία με ενδομυϊκές εγχύσεις BTX-A λόγω σοβαρού οπισθότονου. Αρχικά, τέθηκαν εξατομικευμένοι θεραπευτικοί στόχοι σε συνεργασία με την οικογένεια του ασθενούς, που αφορούσαν δραστηριότητες της καθημερινότητας σημαντικές για τη φροντίδα του ασθενή (κατάποση, ένδυση, καθιστή θέση, βελτίωση ύπνου, υγιεινή), στις οποίες η θεραπευτική ομάδα προσδοκούσε πιθανή βελ-

τίωση. Χρονικό διάστημα καταγραφής μεταξύ αρχικής και τελικής αξιολόγησης ετέθησαν οι 4 συνεδρίες BTX-A. Υπολογίστηκαν οι τιμές GAS για κάθε στόχο ανάλογα με τη σημασία του και τη δυσκολία της επίτευξής του.

**Αποτελέσματα:** Υπολογίστηκαν: μέσο αρχικό GAS = 26,27 (<50), μέσο τελικό GAS = 67,27 (>50) και η διαφορά τους. Για κάθε ασθενή, η διαφορά των τιμών GAS ήταν πάνω από 10 μονάδες, γεγονός στατιστικά σημαντικό.

**Συμπεράσματα:** Η χρήση της Κλίμακας Επίτευξης Στόχων καταδεικνύει σημαντικό όφελος από τη χρήση της BTX-A για την αντιμετώπιση του οπισθότονου σε παιδιά με κορμική δυστονία. Η προσωποποιημένη επίτευξη στόχων και η ουσιαστική συμμετοχή του ασθενή στην επιλογή τους αποτελούν βασικά στοιχεία του θεραπευτικού σχήματος.

### **ΠΑ05: ΕΛΕΓΧΟΣ ΑΞΙΟΠΙΣΤΙΑΣ ΚΑΙ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΣΗΜΑΣΙΑΣ ΤΟΥ ΤΕΣΤ INFANT MOTOR PROFILE (IMP ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΚΔΟΣΗ) ΣΕ ΜΩΡΑ ΗΛΙΚΙΑΣ 3 ΕΩΣ 18 ΜΗΝΩΝ.**

**Θ. Μπέσιος**<sup>1</sup>, **Αλ. Χριστάρα - Παπαδοπούλου**<sup>2</sup>, **Π. Ιακωβίδης**<sup>3</sup>, **Σ. Μαυρομούστακος**<sup>4</sup>, **Γ. Τζιουμάκης**<sup>5</sup>, **Ο. Βλιαγκόφτης**<sup>6</sup>, **Ν. Κομούτος**<sup>7</sup>

- <sup>1</sup> MSc Παιδιατρικός Φυσικοθεραπευτής,
- <sup>2</sup> Αναπληρώτρια Καθηγήτρια ΑΤΕΙ Φυσικοθεραπείας Θεσσαλονίκης,
- <sup>3</sup> Καθηγητής Εφαρμογών ΑΤΕΙ Φυσικοθεραπείας Θεσσαλονίκης,
- <sup>4</sup> Επίκουρος Καθηγητής ΑΤΕΙ Φυσικοθεραπείας Θεσσαλονίκης,
- <sup>5</sup> Διδακτορικός φοιτητής ΤΕΦΑΑ Πανεπιστημίου Θεσσαλίας,
- <sup>6</sup> MSc Παιδιατρική Φυσικοθεραπεύτρια,
- <sup>7</sup> Αναπληρωτής Καθηγητής Ψυχολογίας ΤΕΦΑΑ Πανεπιστημίου Θεσσαλίας

Τα τελευταία χρόνια πολλά τεστ έχουν αναπτυχθεί για την αξιολόγηση της κινητικότητας και λειτουργικής ικανότητας των παιδιών με Ε.Π. Το Infant Motor Profile (IMP) είναι ένα πρόσφατο τεστ ποιοτικής αξιολόγησης της κινητικής συμπεριφοράς των βρεφών ηλικίας 3 έως 18 μήνες. Σκοπός της προτεινόμενης έρευνας είναι ο προσδιορισμός της αξιοπιστίας του τεστ: Infant Motor Profile μεταφρασμένο για πρώτη φορά στα ελληνικά σε μωρά ηλικίας 3 έως 18 μηνών, προκειμένου να υπάρξει ένα αξιόπιστο εργαλείο στα χέρια των ειδικών. Στην παρούσα έρευνα πήραν μέρος 20 μωρά (11 κορίτσια και 9 αγόρια με μέσο όρο ηλικίας ± 12,75 μηνών). Για τη συλλογή των δεδομένων χρησιμοποιήθηκαν το μεταφρασμένο στα ελ-

ληνικά Infant Motor Profile και μία κάμερα ψηφιακή Nikon 5300 που χρησιμοποιήθηκε για τη βιντεοσκόπηση των μωρών. Από τα αποτελέσματα διαπιστώθηκε ότι δεν υπήρξαν στατιστικά σημαντικές διαφορές μεταξύ των δύο ανεξάρτητων αξιολογητών και ότι το τεστ Infant Motor Profile είχε ισχυρή αξιοπιστία. Συγκεκριμένα τα αποτελέσματα κατέδειξαν για το συνολικό σκορ ισχυρή αξιοπιστία μεταξύ των παρατηρητών ( $k = .764 - .936$ ), στην ενότητα της απόδοσης (Performance) ( $r = .646 - .965$ ), στον τομέα της ποικιλίας της κίνησης (Variation) ( $k = .718 - .999$ ) στον τομέα της συμμετρίας της κίνησης (Symmetry) ( $k = .706 - .999$ ), στον τομέα της προσαρμοστικότητας της κίνησης (Adaptability) ( $k = .687 - .999$ ) και στον τομέα της ομαλότητας της κίνησης (Fluency) ( $k = .811 - .999$ ). Αρά το τεστ IMP είναι αξιόπιστο και μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την ανίχνευση κινητικών διαταραχών σε βρέφη ηλικίας 3 έως 18 μηνών.

### ΠΑ06: ΑΓΟΡΙ ΜΕ ΥΠΟΞΕΙΑ ΔΕΞΙΑ ΗΜΙΠΑΡΕΣΗ

**Καμόρη Χ.<sup>1</sup>**, Βοργιά Π.<sup>1</sup>, Δεμίρης Ν.<sup>1</sup>, Ραϊσάκη Μ.<sup>2</sup>, Γαλανάκης Μ.<sup>1</sup>

- <sup>1</sup> Παιδιατρική κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου
- <sup>2</sup> Εργαστήριο Ιατρικής Απεικόνισης, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

**Εισαγωγή.** Η πολλαπλή σκλήρυνση (ΠΣ) είναι ένα απομυελνωτικό νόσημα, σπάνιο στα παιδιά και αφορά λιγότερο από το 1% των ασθενών. Εκτός από την τυπική ακτινολογική εικόνα των απομυελνωτικών βλαβών στην περικοιλιακή, υποσκληνιδιακή & υποφλοιώδη λευκή ουσία, αναγνωρίζονται και άτυπες μορφές απομυελίνωσης όπως η ογκόμορφη πολλαπλή σκλήρυνση (βλάβες μεγέθους >2εκ) και η Βαλό's συγκεντρική σκλήρυνση, η διαφοροδιάγνωση των οποίων από την τυπική ΠΣ αποτελεί πρόκληση. Έχουν αναφερθεί ασθενείς στους οποίους το νόσημα αυτοπεριορίζεται χωρίς αγωγή και κάποιιοι με μεμονωμένα επεισόδια.

**Σκοπός.** Παρουσίαση παιδιατρικού ασθενούς με ογκόμορφη ΠΣ, με πρώτη εκδήλωση την υποξεία ημιπάρεση.

**Υλικό.** Αγόρι 8 ετών, με ελεύθερο ιστορικό, παρουσίασε υποξεία δεξιά ημιπάρεση. Στη διαφοροδιάγνωση τέθηκε αρχικά το αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο και διενεργήθηκε MRI/MRA εγκεφάλου.

**Μέθοδος-Αποτελέσματα.** Η απεικόνιση ανέδειξε πολλαπλές βλάβες παρακοιλιακά, με απομυελνωτικά χαρακτηριστικά, εκ των οποίων οι 2 μεγέθους  $\geq 2$ εκ, θέτοντας ισχυρά τη διάγνωση της ογκόμορφης ΠΣ, ενώ η φασματοσκοπία και η αρνητική κυτταρολογική του ENY, απομάκρυναν την πιθανότητα της κακοήθειας. Η απεικόνιση του ΝΜ, δεν ανέδειξε επιπρόσθετες βλάβες. Δεν ανευρέθηκαν ολιγοκλωνικές ζώνες ή θετικό IgG index στο ENY, ενώ τα αντισώματα ΝΜΟ & ΜΟΓ ήταν αρνητικά όπως και ο λοιπός έλεγχος της διαφοροδιάγνωσης τέτοιων απεικονιστικών ευρημάτων. Το αγόρι τέθηκε σε αγωγή με ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης, IVIG και ταυτόχρονη εντατική φυσικοθεραπεία. Λόγω μη ικανοποιητικής ανταπόκρισης, έλαβε 2<sup>ο</sup> σχήμα ώσεων και 5 συνεδρίες πλασμαφαίρεσης. Η κλινική του εικόνα βελτιώθηκε, με σημαντική αποκατάσταση της ημιπάρεσης. Σε επαναληπτική απεικόνιση, δύο μήνες αργότερα, εντοπίστηκαν 2 νέες ενεργές βλάβες, μία εκ των οποίων, συμβατή κλινικά με πρόσφατη εμφάνιση ήπιας αδυναμίας στο αριστερό άνω άκρο. Η έναρξη θεραπείας με αγωγή 2<sup>ης</sup> γραμμής, IV κυκλοφωσφαμίδη, θεωρήθηκε αναγκαία.

**Συμπεράσματα.** Η διαφοροδιάγνωση της ημιπάρεσης στα παιδιά, περιλαμβάνει και σπανιότερα αίτια, πέραν των αγγειακών εγκεφαλικών συμβαμάτων. Σ' αυτά περιλαμβάνονται, εκτός από τους όγκους εγκεφάλου, οι άτυπες μορφές απομυελίνωσης, των οποίων η πρόγνωση είναι επιφυλακτική.

### ΠΑ07: ΝΕΥΡΟΔΙΑΒΙΒΑΣΤΕΣ ΚΑΙ ΜΕΤΡΗΣΗ ΤΩΝ ΒΙΟΓΕΝΩΝ ΑΜΙΝΩΝ ΣΤΟ ENY: ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΚΑΙ ΚΛΙΝΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

**Πονς Ρ.<sup>1</sup>**, Παπακωνσταντίνου Β.<sup>2</sup>, Ευαγγελίου Α.<sup>3</sup>, Παύλου Ε.<sup>4</sup>, Παυλίδου Ε.<sup>4</sup>, Βιλανάκης Μ.<sup>1</sup>, Ζούβελου Β.<sup>1</sup>, Κατακουζηνός Δ.<sup>2</sup>, Παραμέρα Ε.<sup>2</sup>

- <sup>1</sup> Α' Παιδιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α, Ν.Π. «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»
- <sup>2</sup> ΝΕΟΛΑΒ Α.Ε, Ιδιωτικό Διαγνωστικό Εργαστήριο, Αθήνα
- <sup>3</sup> Δ' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ., Γ.Ν.Θ. «ΠΑΠΑΓΕΩΡΓΙΟΥ»
- <sup>4</sup> Β' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ, Π.Γ.Ν.Θ. «ΑΧΕΠΑ»

Οι διαταραχές των βιογενών αμινών ανήκουν σε μια ομάδα νευρομεταβολικών συνδρόμων τα οποία επηρεάζουν, κυρίως στην παιδική ηλικία, την κινητική και νοητική ανάπτυξη, αφού



οι νευροδιαβιβαστές εμπλέκονται σε κεντρικές λειτουργίες του εγκεφάλου. Στο εργαστήριο της NEOLAB αναπτύχθηκε μεθοδολογία για τη μέτρηση των βιογενών αμινών στο ENY και των πτερινών στο ENY/ούρα με HPLC και ανιχνευτή ηλεκτροχημικό και φθορισμομετρικό, αντίστοιχα. Συγκεκριμένα, οι βιογενείς αμίνες που προσδιορίστηκαν στο ENY είναι το homovanillic acid, το 5-hydroxy-indoloacetic acid, η 3-orthomethyl-dopa και η 5-hydroxy-tryptophan και από τις πτερίνες οι neopterin, biopterin. Το εργαστήριο συμμετείχε ενεργά στα διεργαστηριακά προγράμματα Ελέγχου Ποιότητας ERN-DIM των νευροδιαβιβαστών τα τελευταία τέσσερα χρόνια, όπου αναλύθηκαν τόσο φυσιολογικά όσο και παθολογικά δείγματα. Για την διαμόρφωση των φυσιολογικών τιμών, αναλύθηκαν 60 δείγματα τα οποία συλλέχθηκαν βάση συγκεκριμένου πρωτοκόλλου. Από το 2015 έως τον Μάιο του 2017 αναλύθηκαν στο εργαστήριο 120 δείγματα παιδιών με νευρολογική συνδρομή: σε 15 περιστατικά βρέθηκαν δευτερογενείς αυξήσεις των βιογενών αμινών, αλλά υπήρχαν και περιπτώσεις με παθολογικά ευρήματα τα οποία παραπέμπουν σε Διαταραχή του Μεταφορέα της Ντοπαμίνης (Dopamine Transporter Defect), Ανεπάρκειας της Υδροξυλάσης της Τυροσίνης (Tyrosine Hydroxylase), Ανεπάρκειας της Αποκαρβοξυλάσης των Αρωματικών Αμινοξέων (AADC) και Ανεπάρκειας της GTP cyclohydrolase.

θειονίνης. Τα συμπτώματα ποικίλουν και περιλαμβάνουν οφθαλμολογικά και σκελετικά προβλήματα, θρομβοεμβολισμό και διανοητική καθυστέρηση. Η ανεπάρκεια GLUT1 προκαλείται από ανεπάρκεια του μεταφορέα της γλυκόζης και τα συμπτώματα περιλαμβάνουν κρίσεις, μικροκεφαλία και διανοητική καθυστέρηση. Ο γενετικός έλεγχος έγινε μέσω της πλέον σύγχρονης μεθόδου ανάλυσης DNA την NGS με ειδικά σχεδιασμένα απο την ομάδα μας πάνελς που επιτρέπουν την σάρωση των επιλεγμένων περιοχών των αντίστοιχων γονιδίων για τις γνωστές η/και άγνωστες μεταλλάξεις. Η μοριακή διερεύνηση περιελάμβανε 2 περιστατικά με ομοκυστινουρία, 1 περιστατικό με OTC, 1 περιστατικό με αργινο-ηλεκτρική οξουρία, 1 περιστατικό με ανεπάρκεια GLUT1, και 1 περιστατικό με PKU. Σε όλες τις περιπτώσεις προσδιορίστηκε η μοριακή βάση των διαταραχών. Όπου κατέστη εφικτό τα ευρήματα επιβεβαιώθηκαν στους γονείς του περιστατικού, ενώ όπου ζητήθηκε πραγματοποιήθηκε έλεγχος των εξ' αίματος συγγενών. Ο μοριακός έλεγχος συμπληρώνει τον βιοχημικό και ενζυμικό έλεγχο και επιπλέον προσφέρει τα πλεονεκτήματα της γρήγορης και ακριβούς διάγνωσης, της διευκόλυνσης του προγεννητικού ελέγχου και τη δυνατότητα πρόγνωσης και εφαρμογής κατάλληλων θεραπευτικών προσεγγίσεων βάση γονοτύπου.

### ΠΑ08: ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΜΕ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΣΥΝΔΡΟΜΗ ΜΕΣΩ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗΣ DNA ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ (NGS).

**Μαρούλης Β.<sup>1</sup>**, Παραμέρα Ε.<sup>1</sup>, Κατακουζηνός Δ.<sup>1</sup>, Παπακωνσταντίνου Ε.<sup>1</sup>, Παπαδάκης Μ.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Neolab Ιδιωτικό Διαγνωστικό Κέντρο, Αθήνα

Τα μεταβολικά νοσήματα με νευρολογική συνδρομή είναι μια ομάδα διαταραχών που κατά κύριο λόγο εμφανίζονται στη νεογνική και βρεφική ηλικία. Τα νευρολογικά συμπτώματα ποικίλουν και μεταξύ αυτών περιλαμβάνονται αδυναμία σίτισης, εμετοί, λήθαργος, υποτονία, κρίσεις, απώλεια συνείδησης, και νευροαναπτυξιακή καθυστέρηση. Οι διαταραχές του κύκλου της ουρίας προκαλούν υπέραμμωνιαμία που οδηγεί σε απώλεια συνείδησης και κώμα. Η φαινυλκετονουρία προκαλεί συσσώρευση της φαινυλαλανίνης που οδηγεί σε διανοητική καθυστέρηση. Η κλασική ομοκυστινουρία προκαλεί συσσώρευση ομοκυστείνης και με-

### ΠΑ09: ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΤΩΝ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΩΝ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΩΝ: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ 6 ΕΤΩΝ

**Αναγνωστοπούλου Κ.<sup>1</sup>**, Pons R.<sup>2</sup>, Ντινόπουλος Α.<sup>3</sup>, Βάρτζελης Γ.<sup>4</sup>, Σκουτέλη Ε.<sup>5</sup>, Γκίκα Α.<sup>2</sup>, Μούσκου Σ.<sup>4</sup>, Νιωτάκης Γ.<sup>6</sup>, Σπανού Μ.<sup>3</sup>, Γιώργη Μ.<sup>3</sup>, Κοκκίνου Ε.<sup>2</sup>, Ζουβέλου Β.<sup>2</sup>, Κοντός Χ.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Νοσοκομείο Παιδών "Η Αγία Σοφία", Α' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, ΕΚΠΑ

<sup>3</sup> Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο «Αττικόν», Γ' Παιδιατρική Κλινική

<sup>4</sup> Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών «Παν. & Αγλαΐας Κυριακού», Β' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική ΕΚΠΑ

<sup>5</sup> Σύμβουλος MENN Μαιευτηρίων ΙΑΣΩ και ΜΗΤΕΡΑ

<sup>6</sup> Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου Γ.Ν. "ΒΕΝΙΖΕΛΕΙΟ"

**Εισαγωγή:** Οι επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες



(ΕΕ) αποτελούν μία γενετικά ετερογενή ομάδα διαταραχών με συμμετοχή ολοένα και περισσότερων γονιδίων που εμπλέκονται στη μεταγραφική ρύθμιση, στον κυτταρικό μεταβολισμό, στη διέγερση των νευρώνων καθώς και στη συναπτική διαβίβαση. Οι γενετικές αλλαγές που οδηγούν σε αυτές τις διαταραχές μπορεί να οφείλονται σε μεγάλες χρωμοσωμικές αναδιατάξεις, σε αλλαγές του αριθμού αντιγράφων (CNVs), σε μικρές προσθήκες/διαγραφές αλλά και σε σημειακές μεταλλάξεις.

**Σκοπός:** Η αξιολόγηση των διαφορετικών γενετικών εξετάσεων ως προς τη διαγνωστική τους συμβολή στις ΕΕ. Η καταγραφή της ετερογένειας των γενετικών αλλαγών που παρατηρούνται στις ΕΕ καθώς και του τρόπου κληρονομικότητας τους.

**Μέθοδος:** Συμπεριλήφθησαν 37 βρέφη και παιδιά ηλικίας (2 μηνών–13 ετών) με διάγνωση ΕΕ πρώιμης έναρξης, τα οποία υποβλήθηκαν σε γενετικές εξετάσεις που περιλάμβαναν  $\geq 1$  από τις ακόλουθες: κυτταρογενετική ανάλυση, μοριακό καρυότυπο, ανάλυση του λειτουργικού γονιδιώματος (Whole Exome Sequencing, WES).

**Αποτελέσματα:** Από τα 37 παιδιά, στα 23 (62.1%) ανιχνεύθηκαν παθογόνες ή πιθανές παθογόνες γενετικές αλλαγές από τις οποίες η μία (2,7%) προήλθε από την κυτταρογενετική ανάλυση, οι 2 (5,4%) από τον μοριακό καρυότυπο, ενώ στα υπόλοιπα 20 παιδιά (54%) η μοριακή διάγνωση προήλθε από την ανάλυση WES. Τα πρότυπα κληρονομικότητας που παρατηρήθηκαν αντιστοιχούν κατά 78,3% στην αυτοσωμική επικρατούσα, 4,3% στην αυτοσωμική υπολειπόμενη και 17,4% στην φυλοσύνδετη. Το 61% των αλλαγών προέκυψε εκ νέου (de novo), το 26% προήλθε από έναν από τους δύο γονείς, ενώ το υπόλοιπο 13% ήταν άγνωστης προέλευσης.

**Συμπεράσματα:** Οι γενετικές εξετάσεις που περιλαμβάνουν μαζική σάρωση όσο το δυνατόν περισσότερων γονιδίων επιληψίας, όπως η ανάλυση WES, προσφέρουν μεγαλύτερο διαγνωστικό αποτέλεσμα στις ΕΕ συγκριτικά με άλλες τεχνικές. Βάσει των παραπάνω αποτελεσμάτων, η πλειοψηφία των ΕΕ είναι μονογονιδιακής αιτιολογίας και οφείλεται σε de novo μεταλλάξεις. Δεδομένου ότι η ανάλυση WES παρέχει τη μεγαλύτερη διαγνωστική συμβολή στο σύνολο των ΕΕ, μπορεί να αποτελέσει μέθοδο πρώτης εκλογής όταν υπάρχει υποψία γενετικής αιτιολογίας.

### ΠΑ10: ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ ΜΕ ΠΡΩΤΟΑΝΑΓΝΩΡΙΖΟΜΕΝΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΗΣ ANTIQUITIN (ALDH7A1) ΩΣ ΑΙΤΙΑ ΕΠΙΛΗΨΙΑΣ ΕΞΑΡΤΩΜΕΝΗΣ ΑΠΟ ΤΗΝ ΠΥΡΙΔΟΞΙΝΗ (ΒΙΤΑΜΙΝΗ Β6).

Βαγγοπούλου Χ.<sup>1</sup>, Γαλανοπούλου Α.<sup>2</sup>, Κουκουλέτσος Α.<sup>2</sup>, Κουλούρας Ι.<sup>2</sup>, Μάλιτς Ν.<sup>2</sup>, Πόγκα Μ.<sup>2</sup>, Σπηλιόπουλος Α.<sup>2</sup>, **Διαμαντόπουλος Ν.<sup>1</sup>**

<sup>1</sup> Νευρολογικό Τμήμα του Καραμανδανείου Νοσοκ. Παιδών Πατρών

<sup>2</sup> Νεογνικό Τμήμα του Νοσοκ. «Άγιος Ανδρέας» Πατρών

**Εισαγωγή:** Η εξαρτώμενη από την Πυριδοξίνη επιληψία (ΕΠΕ) αποτελεί μια σπάνια αιτιολογία εγκεφαλοπάθεια που συνήθως εκδηλώνεται στην νεογνική ζωή. Η επιληψία είναι δυνητικά πλήρως θεραπεύσιμη με χορήγηση Πυριδοξίνης. Η ΕΠΕ οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου της Antiquitin (ALDH7A1) που εδράζεται στο χρωμόσωμα 5q31 και παρεμβαίνουν στον καταβολισμό της Λυσίνης. Η διάγνωση της ΕΠΕ απαιτεί υψηλό δείκτη υπόνοιας και εξειδικευμένο γενετικό έλεγχο για την τεκμηρίωσή της.

**Παρουσίαση περιστατικού:** Τελειόμηνο νεογνό γεννηθέν άνευ επιπλοκών παρουσίασε επίμονου σπασμούς το 1ο 24ωρο ζωής που δεν ανταποκρίθηκαν σε ισχυρή αντιεπιληπτική αγωγή. Την 3η ημέρα ζωής πραγματοποιήθηκε ΗΕΓ με διάγραμμα τύπου burst – suppression. Η ΕΦ χορήγηση Πυριδοξίνης διέκοψε άμεσα τις εκφορτίσεις και τις μυοκλονικές κρίσεις. Στα ούρα ανιχνεύθηκαν πολύ αυξημένες τιμές AASA και ακολούθησε γενετικός έλεγχος της οικογένειας καθώς και ο 5 ετών αδελφός του νεογνού είχε εμφανίσει μη ελεγχόμενους σπασμούς από την 1η ημέρα ζωής χωρίς να θεθεί ποτέ ειδική διάγνωση. Στο μητρικό αλληλόμορφο ανεδείχθη η μετάλλαξη c.244 C>T και στο πατρικό αλληλόμορφο έλλειψη του εξωνίου 6. Το νεογνό και ο αδελφός του ήταν σύνθετοι ετεροζυγώτες καθώς έφεραν από μία διαφορετική μετάλλαξη σε κάθε ένα από τα αλληλόμορφα ALDH7A1 γονιδιά τους.

Στην ηλικία των 11 μηνών η επιληψία του βρέφους ελέγχεται πλήρως με χορήγηση Πυριδοξίνης και το ΗΕΓ έχει ομαλοποιηθεί. Παρατηρείται όμως σημαντική καθυστέρηση στην ψυχοκινητική εξέλιξη.

**Συζήτηση:** Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων η ΕΠΕ οφείλεται σε σημειακές μεταλλάξεις του γονιδίου της Antiquitin ενώ πολύ σπάνια εντο-

πίζεται έλλειψη ή διπλασιασμός ενός εξωνίου. Οι περιγραφόμενες μεταλλάξεις με σύνθετη ετεροζυγωτία δεν έχει περιγραφεί στο παρελθόν. Η έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία της ΕΠΕ μπορεί να ελέγξουν πλήρως την επιληψία και να επηρεάσουν ευνοϊκά την ψυχοκινητική εξέλιξη. Στην περίπτωση μας όμως παρά την εξαιρετικά έγκαιρη διάγνωση και τον πλήρη έλεγχο της επιληψίας το βρέφος παρουσιάζει ψυχοκινητική καθυστέρηση προφανώς λόγω ενδομήτριας στέρωσης φαρμακευτικών δόσεων πυριδοξίνης.

### **ΠΑ11: Η ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΗΣ ΔΙΕΓΧΕΙΡΗΤΙΚΗΣ ΕΚΒΑΣΗΣ ΜΕΤΑ ΑΠΟ ΤΗ ΔΙΕΝΕΡΓΕΙΑ ΚΡΑΝΙΑΚΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΑΠΟΚΛΕΙΣΜΟΥ ΣΕ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΕΣ ΕΠΕΜΒΑΣΕΙΣ ΚΡΑΝΙΟΣΥΝΟΣΤΕΩΣΗΣ.**

**Γλιάνης Εμμ.**<sup>1</sup>, Γεωργουλής Γ.<sup>2,3</sup>, Pardey Bracho GF<sup>3</sup>, Θεμιστοκλέους Μ.<sup>2</sup>, Σφακιανός Γ.<sup>2</sup>

- <sup>1</sup> Αναισθησιολογικό Τμήμα, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα-Ελλάδα
- <sup>2</sup> Νευροχειρουργικό Τμήμα, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα-Ελλάδα
- <sup>3</sup> Hôpital Neurologique "Pierre Wertheimer", Service d'Anesthésie et Réanimation, Neurochirurgie Pédiatrique, Lyon-France

**Εισαγωγή:** Η χειρουργική επέμβαση κρανιοσυνοστεώσεως θεωρείται μια επώδυνη και δυνητικά αιμορραγική διαδικασία λόγω της εκτεταμένης αποκόλλησης του τριχωτού της κεφαλής και του περιosteού, και συνδέεται με την παρατεταμένη μετεγχειρητική κατανάλωση αναλγητικών.

**Σκοπός:** Σε αυτή την προοπτική περιγραφική μελέτη ερευνήσαμε την περιεγχειρητική κατανάλωση οπιοειδών σε παιδιά που υποβάλλονταν σε πλαστική αποκατάσταση κρανιοσυνοστεώσεως υπό γενική αναισθησία με την πραγματοποίηση κρανικού νευρικού αποκλεισμού (scalp nerve block) με λεβοβουπιβακαΐνη σε συγκεκριμένα ανατομικά σημεία.

**Μέθοδος:** Μετά από προτυπωμένη γενική αναισθησία, πραγματοποιήθηκε κρανιακός νευρικός αποκλεισμός νευρικού κρανίου με λεβοβουπιβακαΐνη (2 mg/kg) μαζί με επινεφρίνη (1: 800.000). Η δολιχοκεφαλία ήταν ο συχνότερος τύπος κρανιοσυνοστεώσεως (60%). Σημειώθηκαν οι αιμοδυναμικές παράμετροι και η κατανάλωση αναλγητικών. Οι ασθενείς παρακολούθηθηκαν διεγχειρητικά, στην αίθουσα μετεγχειρητικής αυξημένης φροντίδας και στο νευροχειρουργικό τμήμα. Οι απαιτήσεις πρό-

σθετης αναλγησίας, που υποδείχθηκαν από το Νοσοκομείο Παιδών του Eastern Ontario Pain Scale (CHEOPS) με βαθμολογία πόνου > 9 και η επίπτωση ανεπιθύμητων ενεργειών (καταστολή, ναυτία και έμετος), καταγράφηκαν κατά τις πρώτες 24 ώρες.

**Αποτελέσματα:** Συνολικά 33 ασθενείς συμμετείχαν στη μελέτη αυτή. Το 88% αυτών εμφάνισαν μείωση αναλγητικών με συνολικό μείωση των συμπτωμάτων ναυτίας και εμέτων.

**Συμπέρασμα:** Το νευρικό μπλοκ της κεφαλής μπορεί να προταθεί ως συμπλήρωμα στο συνήθισμένο πρωτόκολλο αναισθησίας της κρανιοσυνοστεώσεως, επειδή είναι εύκολο να εκτελεστεί και φαίνεται να μειώνει την ανάγκη για συμπληρωματικά αναλγητικά κατά τη διάρκεια της περιεγχειρητικής περιόδου.

### **ΠΑ12: ΕΝΔΟΡΑΧΙΑΙΑ ΧΟΡΗΓΗΣΗ 2-ΥΔΡΟΞΥΠΡΟΠΥΛ-Β-ΚΥΚΛΟΔΕΞΤΡΙΝΗΣ ΣΕ ΔΥΟ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΝΟΣΟ NIEMANN PICK ΤΥΠΟΥ C.**

**Μπουτούνη Ε.,** Γιωργη Μ., Τσιρούδα Μ., Σπανού Μ., Φρυγανιάς Α., Γεωργακη Ι., Παπαδοπούλου Α, Ντινόπουλος Α.

Γ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Αθηνών, Γενικό Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο «Αττικόν»

**Εισαγωγή:** Η νόσος Niemann-Pick τύπου C (NPC) είναι σπάνια, θανατηφόρος γενετική διαταραχή συσσώρευσης λιπιδίων στα λυσοσωμάτια με μεγάλη κλινική ετερογένεια. Η επίπτωσή της εκτιμάται σε 1:90.000-104.000. Το φάρμακο Miglustat (N-butyl-deoxygijirimitycin) έχει εγκριθεί σε κάποιες Ευρωπαϊκές χώρες, αλλά όχι στις Η.Π.Α.. Αν και η πρώιμη χορήγηση του μπορεί να σταθεροποιήσει/καθυστερήσει την εξέλιξη της νόσου -κυρίως στην εφηβική μορφή-, στη βρεφική ηλικία δεν επιφέρει ουσιαστική βελτίωση. Η χορήγηση κυκλοδεξτρίνης σε πειραματόζωα φάνηκε να καθυστερεί την εξέλιξη της νόσου και να παρατείνει την επιβίωση, ενώ υπό εξέλιξη κλινικές μελέτες σε NPC ασθενείς παρέχουν τα πρώτα ενθαρρυντικά αποτελέσματα.

**Σκοπός:** Σκοπός της μελέτης είναι αξιολόγηση της κλινικής και εργαστηριακής ανταπόκρισης σε ασθενείς με σοβαρές εκδηλώσεις της νόσου.

**Μέθοδος:** Συμπεριλήφθησαν δύο ασθενείς, ένας με βρεφική μορφή σε προχωρημένο στάδιο νόσησης (NPC-α) και ένας με σοβαρή πρώιμη παιδική μορφή (NPC-β). Η 2-υδροξυπροπυλ-β-κυκλοδεξτρίνη χορηγήθηκε κυρίως

ενδοραχιαία αλλά και ενδοφλέβια κάθε 15ημέρες. Η δόση τιτλοποιήθηκε έως τα 900mg ενδοραχιαία και 400-500mg/kg ενδοφλεβίως. Η διάρκεια της χορήγησης είναι 17μήνες για NPC-α και 10 μήνες για τον NPC-β. Η κλινική αξιολόγηση πραγματοποιήθηκε με βάση τη ειδική κλίμακα αξιολόγησης των NPC ασθενών (NNS). Η μέτρηση των οξυστερολών σε πλάσμα και ENY καθώς και δείκτες φλεγμονής στο ENY πραγματοποιείται στους 12μήνες αγωγής.

**Αποτελέσματα:** Σημειώθηκε σημαντική βελτίωση της νευροαισθητήριας βαρηκοΐας στον NPC-α -παρά την ωτοτοξικότητα του φαρμάκου- και σταθεροποίηση της νόσου και στους δύο ασθενείς. Δεν παρατηρήθηκαν σοβαρές ανεπιθύμητες ενέργειες. Η μέτρηση των οξυστερολών στο πλάσμα ανέδειξε ανταπόκριση στην αγωγή με μείωση της Cholestanetriol και αύξηση της 24(S)-HC και τα επίπεδα του NLF (Neurofilament Light Chain) στο ENY μειώθηκαν στους 12μήνες στον NPC-α.

**Συμπεράσματα:** Η ενδοραχιαία κυρίως χορήγηση της κυκλοδεξτρίνης σε 2 ασθενείς με σοβαρές εκδηλώσεις της νόσου NPC φάνηκε να σταθεροποιεί την κλινική συμπτωματολογία, χωρίς σοβαρές ανεπιθύμητες ενέργειες. Τα αποτελέσματα των υπό εξέλιξη κλινικών δοκιμών του φαρμάκου αναμένονται με μεγάλο επιστημονικό ενδιαφέρον.

### ΠΑ13: ΠΑΡΟΧΗ ΑΝΑΚΟΥΦΙΣΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ ΣΤΟ ΣΠΙΤΙ ΑΠΟ ΤΗΝ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ «ΜΕΡΙΜΝΑΣ» ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ SMA ΤΥΠΟΥ Ι.

**Παπάζογλου Α.<sup>1</sup>**, Μουτάφη Χ. Α.<sup>1</sup>, Γεράρδη Α.<sup>1</sup>, Τσαρουχά Σ.<sup>1</sup>

Αστική μη Κερδοσκοπική Εταιρεία «Μέριμνα», Υπηρεσία Παιδιατρικής Ανακουφιστικής Φροντίδας στο Σπίτι.

**Εισαγωγή:** Η Νωτιαία Μυική Ατροφία (SMA) τύπου Ι είναι ένα νευροεκφυλιστικό νόσημα χωρίς θεραπεία ίασης, με επίπτωση 1:8000 γεννήσεις. Στην Ελλάδα η SMA θεωρείται ότι

αποτελεί το τρίτο πιο συχνό γενετικό νόσημα μετά τη μεσογειακή αναιμία και την ινοκυστική νόσο, με ετησία εμφάνιση 10 -14 παιδιά. Οι επιλογές φροντίδας των παιδιών αυτών περιλαμβάνουν τη μη παρεμβατική υποστήριξη (φυσική εξέλιξη νόσου), τη μη επεμβατική (χρήση bipap) και την επεμβατική (τραχειοστομία). Πρόκειται για μια απειλητική για τη ζωή ασθένεια, όπου σύμφωνα με τον Ευρωπαϊκό Οργανισμό Ανακουφιστικής Φροντίδας, η παροχή Παιδιατρικής Ανακουφιστικής Φροντίδας (ΠΑΦ) έχει θέση από τη διάγνωση ανεξαρτήτου επιλογής φροντίδας.

**Σκοπός:** Η αναγκαιότητα, η οργάνωση της φροντίδας και η διαχείριση των συμπτωμάτων των παιδιών με SMA τύπου Ι στο σπίτι και η στήριξη της οικογένειάς τους, στα πλαίσια της ΠΑΦ.

**Μέθοδος:** Παρουσίαση περιγραφικών δεδομένων των παιδιών με SMA τύπου Ι που έλαβαν φροντίδα από την Υπηρεσία Παιδιατρικής Ανακουφιστικής Φροντίδας στο Σπίτι της «Μέριμνας» κατά την περίοδο 2010-2017.

**Αποτελέσματα:** Συνολικά έχουν παραπεμφθεί στην Υπηρεσία της «Μέριμνας» 10 παιδιά (6/10 κορίτσια). Από τα παιδιά αυτά έχουν αποβιώσει τα 8 και ο μέσος όρος ημερών φροντίδας αυτών των παιδιών στην Υπηρεσία ήταν 112 ημέρες. Τα κύρια συμπτώματα που η ομάδα διαχειρίστηκε στην πορεία της φροντίδας ήταν προβλήματα σίτισης, δύσπνοια, πυρετός και στις τελευταίες ώρες ήταν δύσπνοια και ευερεθιστότητα. Οι κυριότερες ανάγκες των γονέων ήταν η ενημέρωσή τους για τις επιλογές της φροντίδας σε κάθε αλλαγή της οργανικής κατάστασης του παιδιού τους, η εκπαίδευσή τους σε θέματα που αφορούσαν τη φροντίδα του καθώς και η στήριξή τους σ' όλη τη πορεία της ασθένειας.

**Συμπεράσματα:** Η συνεργασία της Υπηρεσίας της Μέριμνας με τους ιατρούς από το νοσοκομείο καθώς και τους γονείς των παιδιών με SMA καθιστά ικανή τη διαχείριση των συμπτωμάτων αυτών των παιδιών, προάγοντας την ποιότητα ζωής τους και εξασφαλίζοντας συνθήκες αξιοπρεπούς θανάτου.



# Αναρτημένες Ανακοινώσεις

## ΑΑ01: ΚΑΛΟΗΘΕΙΣ ΑΠΥΡΕΤΟΙ ΣΠΑΣΜΟΙ ΣΕ ΙΟΓΕΝΕΙΣ ΓΑΣΤΡΕΝΤΕΡΙΤΙΔΕΣ.

**Παλιούρα Α.**<sup>1</sup>, Δημητρίου Γ.<sup>1</sup>,  
Λαμπροπούλου Δ.<sup>1</sup>, Μπουτουνόβας Δ.<sup>1</sup>,  
Αλχαζίδου Ε.<sup>1</sup>, Αντωνόπουλος Σ.<sup>2</sup>

1. Γενικό Νοσοκομείο Μεσσηνίας, Καλαμάτα
2. Γενικό Νοσοκομείο Αργολίδας, Άργος

**Εισαγωγή:** Μια ιδιαίτερη κλινική οντότητα για τα ελληνικά δεδομένα αποτελούν οι καλοήθεις σπασμοί που εμφανίζονται σε ήπιες γαστρεντερίτιδες (κυρίως από ροταίο και νοροϊό), σε νήπια χωρίς αφυδάτωση, χωρίς ηλεκτρολυτικές διαταραχές ή διαπιστωμένη μηνιγγοκεφαλίτιδα. Νήπια με φυσιολογική ψυχοκινητική ανάπτυξη και ελεύθερο ατομικό ιστορικό.

**Σκοπός:** Η παρουσίαση περιστατικού απύρετων σπασμών σε νήπιο 3 ετών σε έδαφος ήπιας γαστρεντερίτιδας.

**Μέθοδος-Περιστατικό:** Νήπιο άρρεν, 3 ετών, προσκομίσθηκε σε δευτεροβάθμιο επαρχιακό νοσοκομείο λόγω επεισοδίου απύρετων τονικών σπασμών άνω και κάτω άκρων με υπερέκταση κεφαλής και σύσφιξη μαστηρών, διάρκειας 2'. Από 48ώρου παρουσίαζε 7 επεισόδια εμέτου, 2 διάρροϊκες κενώσεις και αύξηση θερμοκρασίας σώματος έως 37,8°C για λίγη ώρα.

**Α/Ι:** Ελεύθερο.

**Ο/Ι:** Μητέρα παρουσίασε επεισόδια σπασμών σε ηλικία 1 έτους (μετά από κάκωση κεφαλής) και 2 ετών μετά από γαστρεντερίτιδα. Έλαβε 5ετη αντιεπιληπτική αγωγή.

**Α/Ε:** Απύρετος, GI αίματος με Dx 86mg/dl, tSatO<sub>2</sub> 96%, σφύξεις 132/λεπτό, υπνηλικός, κατά τους χειρισμούς ανήσυχος, Σ.Brudzinski εκλύεται, χωρίς σημεία αφυδάτωσης. Εκ των λοιπών συστημάτων δεν παρουσίαζε παθολογικά ευρήματα.

Υποβλήθηκε σε αιματολογικό έλεγχο, βυθοσκόπηση και ΟΝΠ, χωρίς ανάδειξη παθολογικών ευρημάτων και τέθηκε υπό αγωγή με κεφτριαξόνη εν αναμονή των PCR & κ/α ΕΝΥ και της κ/α αίματος. Παρέμενε απύρετος, με φυσιολογικά ζωτικά σημεία κατά τις λίγες ώρες της νοσηλείας του.

Στην συνέχεια, παρουσίασε δεύτερο επεισόδιο γενικευμένων τονικοκλονικών σπασμών, που διήρκησε λίγα λεπτά και λύθηκε μετά την χορήγηση διαζεπάμης διορθικά. Κατ' όπιν οδηγιών από τριτοβάθμιο νοσοκομείο προστέθηκε ακυκλοβίρη στην αγωγή και το νήπιο διακομίσθηκε. Κατά την άφιξη του στο τριτοβάθμιο νοσοκομείο, παρουσίασε τρίτο επεισόδιο γενικευμένων τονικοκλονικών σπασμών με προσήλωση βλέμματος. Έγινε παιδονευρολογική εκτίμηση (Σ.Brudzinski εκλύεται), CT εγκεφάλου, βυθοσκόπηση, ΗΕΓ,

PCR ΕΝΥ, rota test και προστέθηκε στην αγωγή φαινυτοΐνη. Δεν παρουσίασε νέο επεισόδιο σπασμών και εξήλθε απύρετος και ασυμπτωματικός μετά εξαήμερης νοσηλείας.

## Αποτέλεσμα – Εργαστηριακός και απεικονιστικός έλεγχος

Γενικό ΕΝΥ: Όψη όμοιας, Χρόσι λάρωμα, WBC 1/μL, RBC 30/μL	CT εγκεφάλου: εκ του πύρου ελέγχου δεν απεικονίστηκαν παθολογικά ευρήματα
Βιοχημικό ΕΝΥ: σάκχαρο 46mg/dl, λευκόωμα 34,3 mg/dl, LDH 19 IU/L	ΗΕΓ: ενρήγορη και ύπουλο. Λύγρομα ύπουο που χαρακτηρίζεται από αταθία επικράτηση δέλτα κυμάτων υψηλού δυναμικού δε > Αρ στις οπίσθιες απαγωγές Στην ενρήγορη μετά την αδόμηση δεν εγγραφόσαν παθολογικές ή ε.δ.δ.ε. ε.κ.δ.ε.ς
PCR ΕΝΥ: αρνητικό για εντεροϊο, αδενοϊο, ΗSV1, ΗSV2, ΗΗV6, ΗΗV7	Rota test αρνητικό
Καλλιέργεια ΕΝΥ: καμία ανάπτυξη	Καλλιέργεια αίματος: καμία ανάπτυξη

Το νήπιο μετά την έξοδο από το νοσοκομείο ολοκλήρωσε την αντιική αγωγή, παρέμεινε ασυμπτωματικό με φυσιολογική ψυχοκινητική ανάπτυξη και δίχως ανάγκη συστηματικής αντιεπιληπτικής αγωγής. Αναμένεται η διενέργεια MRI εγκεφάλου.

**Συμπέρασμα:** Οι καλοήθεις σπασμοί σε οξεία γαστρεντερίτιδα αποτελούν οντότητα με άριστη πρόγνωση. Η έγκαιρη διαφοροδιαγνωστική σκέψη και η αναγνωριστική τους ίσως οδηγήσει παιδιάτρους στην αποφυγή διενέργειας περιττών εξετάσεων και χρόνιας χορήγησης αντιεπιληπτικής αγωγής.

## ΑΑ02: ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ ΙΛΑΡΑΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙ ΜΕ ΒΑΡΙΑ ΜΥΑΣΘΕΝΕΙΑ.

**Ζαφειροπούλου Φ.**, Δελγιάννη Χ.,  
Λυμπεράτου Χ., Ζούκα Μ., Μαργώνη Μ.,  
Μαραβά Μ., Βασιλοπούλου Μ., Σιανίδου Λ.

Μονάδα Εντατικής Θεραπείας, Νοσοκομείο Παιδών Πεντέλης, Αθήνα

**Εισαγωγή:** Η ιλαρά είναι μια εξαιρετικά μεταδοτική οξεία ιογενής λοιμώδης νόσος με θνητότητα 1-2/1000 περιπτώσεις. Σε ποσοστό 30% των περιστατικών αναπτύσσονται επιπλοκές, με μεγαλύτερο κίνδυνο στα παιδιά κάτω των 5 ετών και στους ενήλικες. Η συχνότερη αιτία θανάτου στα παιδιά είναι η πνευμονία, ενώ στους ενήλικες η εγκεφαλίτιδα. Πριν από την εφαρμογή του μαζικού εμβολιασμού το 1963, εκτιμάται ότι 2 εκατομμύρια άνθρωποι έχαναν τη ζωή ετησίως. Πλέον, η επίπτωση της νόσου έχει μειωθεί κάθετα και στη χώρα μας αναφέρεται μόλις ένα κρούσμα ανά έτος. Ωστόσο, από το 2016 υπάρχει μεγάλη αύξηση κρουσμάτων στην Ευρώπη και στην Ελλάδα.

**Σκοπός:** Περιγραφή περιστατικού με βαριά μυασθένεια, που νοσηλεύθηκε στη Μονάδα Εντατικής Θεραπείας (ΜΕΘ) με επιπλοκές από το αναπνευστικό κατά τη διαδρομή ιλαράς. Στο νοσοκομείο έχουν ήδη νοσηλευθεί 10 επιβεβαιωμένα περιστατικά.



**Μέθοδος:** Ο ασθενής μας είναι ένα αγόρι 8 ετών, που πάσχει από συγγενή βαριά μυασθένεια, διαγνωσθείσα σε ηλικία 4 μηνών και λαμβάνει αγωγή με πυριδοστιμίνη, ενώ ήταν πλήρως ανεμβολίαστος για την ιλαρά. Η νόσος εκδηλώθηκε τυπικά με υψηλό πυρετό και ακολούθως έκθυση ιλαροειδούς εξανθήματος με εμφάνιση κηλίδων Korlik. Μετά την εισαγωγή του στο νοσοκομείο, ο ασθενής παρουσίασε συμπτώματα και ακτινολογικά ευρήματα διάμεσης πνευμονίτιδος, ενώ η μυϊκή αδυναμία και ο μη αποτελεσματικός βήχας στα πλαίσια της βασικής του νόσου, συνέβαλαν στην επιβάρυνση του αναπνευστικού συστήματος. Τελικά, λόγω επικείμενης αναπνευστικής ανεπάρκειας, στο 5<sup>ο</sup> 24ωρο της νόσου εισήχθη στη ΜΕΘ, όπου χρειάστηκε υποστήριξη με μη επεμβατικό μηχανικό αερισμό για 2 24ωρα. Η διαδρομή της νόσου ενεπλάκη από βακτηριακή πνευμονία, η οποία αντιμετωπίστηκε με αντιβιοτική αγωγή.

**Αποτελέσματα:** Ο ασθενής εξήλθε στην κλινική και ανέρρωσε πλήρως.

**Συμπεράσματα:** Οι επιπλοκές της ιλαράς μπορούν να είναι απειλητικές για τη ζωή, ειδικά σε ασθενείς με υποκείμενα νευρολογικά νοσήματα. Έτσι, δεν πρέπει κανείς να ξεχνά την σημασία του έγκαιρου και πλήρους εμβολιασμού έναντι της νόσου σε αυτή την ομάδα ασθενών.

### ΑΑ03: ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΠΡΟΣΛΗΨΗΣ ΤΗΣ ΤΡΟΦΗΣ ΣΤΗ ΒΡΕΦΙΚΗ Η ΗΛΙΚΙΑΚΗ ΗΛΙΚΙΑ.

**Σακκάς Α.**<sup>1</sup>, Στύλος Δ.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Νοσηλεύτρια Τ.Ε., Κέντρο Αποθεραπείας και Αποκατάστασης 'ΑΡΜΟΝΙΑ' – Προπτυχιακός Προσχολικής Αγωγής, Αλεξάνδρειο Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα, Θεσσαλονίκης

<sup>2</sup> Νοσηλεύτρια Τ.Ε., ΜCs Διατροφή-Διαιτολογία με κατεύθυνση Κλινική Διαιτολογία, Προπτυχιακός Διατροφής/Διαιτολογίας, Αλεξάνδρειο Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα, Θεσσαλονίκη

**Εισαγωγή:** Η διαταραχή της πρόσληψης τροφής χαρακτηρίζεται από επίμονη αποτυχία επαρκούς διατροφής με αποτέλεσμα την αποτυχία αύξησης σωματικού βάρους ή την απώλεια βάρους του παιδιού.

**Σκοπός:** Η διερεύνηση των παραγόντων της δημιουργίας των συγκεκριμένων διαταραχών και η αντιμετώπιση τους μέσα από τη νοσηλευτική σκοπιά.

**Μέθοδος:** Έγινε βιβλιογραφική ανασκόπηση σχετικών άρθρων στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων Google Scholar, PubMed, Scopus κατά τη

χρονική περίοδο 2007-2017 στην ελληνική και αγγλική γλώσσα.

**Αποτελέσματα:** Η διαταραχή δεν οφείλεται σε συνοδή γαστρεντερική ή άλλη γενική σωματική κατάσταση. Η διατροφή είναι συνάρτηση της σχέσης (δεσμού) μεταξύ μητέρας και παιδιού. Αν παραμεληθεί για οποιοδήποτε λόγο η φροντίδα του παιδιού (σίτιση) πέρα από τις εμφανείς συνέπειες του υποσιτισμού (σωματικά), ενδείκνυται και οι ψυχολογικές επιπτώσεις στην υγεία του. Η αποτελεσματική αντιμετώπιση των διαταραχών σίτισης χρήζει λεπτομερούς εκτίμηση των συνηθειών και της συμπεριφοράς της μητέρας και διερεύνηση της ποιότητας των αλληλεπιδράσεων μεταξύ μητέρας-παιδιού. Η θεραπευτική παρέμβαση έγκειται στην εκπαίδευση των γονέων. Σε περίπτωση όπου το παιδί νοσεί από λυκόστομα ή λαγόχειλο, είναι σκόπιμη η χειρουργική αντιμετώπιση τους.

**Συμπεράσματα:** Οι θεραπευτικές παρεμβάσεις επικεντρώνονται συνήθως στη σχέση μεταξύ μητέρας-παιδιού και στοχεύει σε βελτίωση της ποιότητας των αλληλεπιδράσεων γύρω από τα πρόσωπα που φροντίζουν το παιδί, πέρα από παθολογικά αίτια.

**Λέξεις-Κλειδιά:** Διαταραχές, Πρόσληψη τροφής, Σίτιση παιδιού.

### ΑΑ04: ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ ΣΕ ΠΑΙΔΙ ΜΗΤΕΡΑΣ ΜΕ ΠΙΘΑΝΗ ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ.

**Γκούγκα Δ.**, Αμπατζή Ε., Παρασκευουλάκος Ε., Κότσαλης Χ.

Νευρολογική Κλινική Γ. Νοσοκομείο Παίδων Πεντέλης

Τα τελευταία χρόνια έχουν προταθεί πολλές θεωρίες σχετικά με τις αιτίες που οδηγούν στην εμφάνιση της πολλαπλής σκλήρυνσης (Π-Σ). Μεταξύ αυτών κυριαρχούν οι ανοσολογικοί μηχανισμοί, οι ιογενείς λοιμώξεις, περιβαλλοντικοί και γενετικοί παράγοντες. Αρκετές είναι οι περιπτώσεις οικογενειών με αυξημένα ποσοστά εμφάνισης της νόσου κυρίως ανάμεσα σε συγγενείς πρώτου βαθμού.

Κορίτσι 15 ετών προσήλθε λόγω αναφερόμενων επεισοδίων αιμωδιών αριστερού άνω και κάτω άκρου. Τα επεισόδια πρωτοεμφανίστηκαν 2 εβδομάδες προ της προσέλευσής της και διαρκούσαν λίγα δευτερόλεπτα με συχνότητα 15-20 φορές την ημέρα. Από το οικογενειακό ιστορικό της ασθενούς αναφέρεται ότι η μητέρα της λίγο καιρό πριν την κύηση (15 χρόνια πριν) παρουσίασε οπισθοβολική νευρίτιδα και η MRI που έγινε τότε έδειξε εικόνα συμβατή με απομυελινωτική νόσο

(Π-Σ), έλαβε αγωγή με κορτιζόνη αλλά δεν προέβη σε περαιτέρω διερεύνηση και δεν είχε παρόμοιο επεισόδιο και νευρολογική παρακολούθηση έως σήμερα. Από την νευρολογική εξέταση της ασθενούς μας δεν διαπιστώθηκε εστιακή σημειολογία. Ακολούθησε απεικονιστικός έλεγχος με MRI εγκεφάλου, όπου απεικονίστηκαν αλλοιώσεις συμβατές με απομυελινωτική νόσο σε αμφότερα τα εγκεφαλικά ημισφαίρια, το στέλεχος και το αριστερό παρεγκεφαλιδικό ημισφαίριο με κάποιες από αυτές να παρουσιάζουν ενίσχυση μετά την χορήγηση σκιαγραφικού. Η MRI ΑΜΣΣ δεν ανέδειξε παθολογικά ευρήματα, ενώ εστίες απομυελινωτικού τύπου περιγράφονται και στην MRI ΘΜΣΣ. Ακολούθησε ΟΝΠ και έλεγχος για ολογοκλωνικές ζώνες ο οποίος ήταν θετικός. Σε επανάληψη των MRI μετά από τρεις μήνες διαπιστώθηκε ακτινολογική επιδείνωση της εικόνας και συστήθηκε έναρξη αγωγής με ιντερφερόνη-β. Η μητέρα παραπέμφθηκε σε Νοσοκομείο ενηλίκων.

Το περιστατικό αυτό έρχεται να προστεθεί στα αντίστοιχα που περιγράφονται το τελευταίο διάστημα και αφορούν στο φαινομενικά τουλάχιστον, αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης Π-Σ μεταξύ συγγενών πρώτου βαθμού. Πρόκειται για μια παρατήρηση που τονίζει την ανάγκη μελέτης των κληρονομικών μηχανισμών στην αιτιοπαθογένεια των απομυελινωτικών νοσημάτων.

### ΑΑ05: ΜΥΑΣΘΕΝΙΑ GRAVIS ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΜΗΤΕΡΑ ΠΑΣΧΟΥΣΑ ΑΠΟ ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ.

**Γκούγκα Δ<sup>1</sup>**, Πατρινού Α<sup>1</sup>, Παρασκευουλάκος Ε<sup>1</sup>, Μαλτζέου Μ<sup>1</sup>, Κότσαλης Χ<sup>1</sup>.

1. Νευρολογική Κλινική. Γ. Νοσοκομείο Παιδών Πεντέλης.
2. Νευρολογική Κλινική. Γ.Ο.Ν.Κ «Άγιοι Ανάργυροι».

Η Myasthenia Gravis (MG) είναι αυτοάνοση διαταραχή της νευρομυϊκής σύναψης που χαρακτηρίζεται από τη διαμεσολάβηση αντισωμάτων. Η Πολλαπλή Σκλήρυνση (Π-Σ) από την πλευρά της είναι φλεγμονώδης νόσος που μέσω ανοσολογικών μηχανισμών οδηγεί στην απομυελίνωση της λευκής ουσίας του ΚΝΣ.

Αγόρι 12 ετών προσέρχεται γιατί παρουσιάζει μυϊκή αδυναμία στο αριστερό κάτω άκρο από 2μήνου με αναφερόμενη επιδείνωση μετά από κόπωση και ήπιες μεταβολές εντός του 24ώρου. Από το οικογενειακό ιστορικό του ασθενούς η μητέρα του σήμερα 42 ετών, πάσχει από απομυελινωτική νόσο (υποτροπιάζουσα Π-Σ) από την ηλικία των 31 ετών και βρίσκεται υπό αγωγή με Natalizumab. Από την νευρολογική εξέταση

του ασθενούς, αναδείχθηκε κεντρομελική αδυναμία αριστερού άνω και κυρίως κάτω άκρου σε βαθμό που καθιστούσε αδύνατη την έγερση από την καθιστή θέση. Η λουτή νευρολογική εξέταση ήταν φυσιολογική. Από τον απεικονιστικό έλεγχο (MRI εγκεφάλου, ΑΜΣΣ, ΘΜΣΣ, ΟΜΣΣ και CT μεσοθωρακίου) δεν προέκυψε κάποιο παθολογικό εύρημα. Το ηλεκτρομυογράφημα και το ηλεκτρονευρογράφημα που ακολούθησαν, δεν ανέδειξαν παθολογικά ευρήματα. Η εξέταση με επαναληπτικό ερεθισμό των προσβεβλημένων μυών κατέγραψε πτώση των δυναμικών κυρίως μετά την κόπωση, αλλά το αποτέλεσμα θεωρήθηκε αμφίβολο λόγω μη καλής συνεργασίας και μη πλήρους ακινητοποίησης του παιδιού. Ακολούθησε δοκιμασία εδροφονίου, η οποία ήταν θετική και ορολογικός έλεγχος για αντισώματα έναντι υποδοχέων ακετυλοχολίνης με θετικά αποτελέσματα. Ετέθη η διάγνωση της MG και ο ασθενής άρχισε θεραπεία με πυριδοστιγμίνη και στη συνέχεια προστέθηκε κορτιζόνη, με πλήρη αποκατάσταση της κλινικής εικόνας. Το εν λόγω περιστατικό παρουσιάζει ενδιαφέρον αφενός λόγω της άτυπης κλινικής εικόνας και αφετέρου λόγω της συνύπαρξη ενός αυτοάνοσου νοσήματος (MG) και της απομυελινωτικής νόσου (Π-Σ) σε μέλη της ίδιας οικογένειας. Λαμβάνοντας υπόψη παρόμοια περιστατικά που έχουν περιγραφεί, θα πρέπει να ελεγχθεί η πιθανότητα αυξημένου κινδύνου εμφάνισης αυτοάνοσου νοσήματος σε συγγενείς πρώτου βαθμού ατόμων που πάσχουν από πολλαπλή σκλήρυνση.

### ΑΑ06: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΔΥΟ ΑΔΕΛΦΩΝ ΜΕ ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ.

**Σμυρνή Ν.<sup>1</sup>**, Κότσαλη Β.<sup>2</sup>, Γκούγκα Δ.<sup>1</sup> Κοκκίνης Κ.<sup>3</sup>, Αγαθονίκου Α.<sup>2</sup>, Κότσαλης Χ.<sup>1</sup>

1. Νευρολογική Κλινική Γ. Ν. Παιδών Πεντέλης
2. Νευρολογική Κλινική Γ.Ν.Α. «Κ.Α.Τ.»
3. Ακτινοδιαγνωστικό Τμήμα Γ.Ν.Α. «Κ.Α.Τ.»

Η Πολλαπλή Σκλήρυνση (ΠΣ) αποτελεί μια χρόνια αυτοάνοση νόσο του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος που χαρακτηρίζεται από πολυεστιακή απομυελίνωση και προοδευτική νευροεκφύλιση των κυττάρων του εγκεφάλου και του νωτιαίου μυελού. Στην αιτιοπαθογένεια της νόσου εμπλέκονται πέραν των περιβαλλοντικών και γενετικών παραγόντες.

Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η παρουσίαση δύο αδελφών στα οποία σε ηλικία 11 και 18 ετών αντίστοιχα διεγνώσθη ΠΣ, ώστε να γίνει βιβλιογραφική ανασκόπηση και συζήτηση σχετικά με την επίδραση γενετικών παραγόντων στην εμφάνιση της νόσου.

Η νεότερη ασθενής σε ηλικία 11 ετών παρουσίασε αιφνίδια σημαντική μείωση της οράσεως και αστάθεια βάδισης. Από την αντικεμενική εξέταση διαπιστώθηκε μειωμένη οπτική οξύτητα άμφω και αριστερή παρεγκεφαλιδική συνδρομή και στην MRI εγκεφάλου, ΑΜΣΣ και ΘΜΣΣ διαπιστώθηκαν απομυελινωτικές εστίες. Η οξεία φάση αντιμετωπίστηκε με ενδοφλέβια μεθυλπρεδνιζολόνη. Η εμφάνιση μετά από τρεις μήνες επεισοδίου αριστερής ημιπάρεσης με συμμετοχή του σύστοιχου προσωπικού νεύρου και η απεικονιστική επιδείνωση έθεσαν τη διάγνωση της ΠΣ και η ασθενής ετέθη σε θεραπεία με ιντερφερόνη-β. Ένα χρόνο περίπου μετά την διάγνωση της νεότερης ασθενούς, ο αδελφός της σε ηλικία 18 ετών παρουσίασε επεισόδιο αιμωδιών αριστερού άνω άκρου και σύστοιχης πλάγιας κοιλιακής χώρας και υπεβλήθη σε MRI εγκεφάλου, ΑΜΣΣ και ΘΜΣΣ όπου διαπιστώθηκαν πολυάριθμες εστίες με χαρακτηρισές απομυελινωτικής νόσου. Ο ασθενής αντιμετωπίστηκε στην οξεία φάση με ενδοφλέβια μεθυλπρεδνιζολόνη με σταδιακή υποχώρηση της συμπτωματολογίας. Πέντε μήνες αργότερα παρουσίασε επεισόδιο με θάμβος οράσεως και μετά από νέο εργαστηριακό και απεικονιστικό έλεγχο ετέθη η διάγνωση της ΠΣ και άρχισε συστηματική αγωγή με φουμαρικό διμεθυλεστερά.

Η εμφάνιση της ΠΣ στα δύο αυτά αδέρφια δεν αποτελεί σύνθετος φαινόμενο. Στη διεθνή βιβλιογραφία περιγράφεται η εμφάνιση της νόσου σε συγγενείς συχνότερα σε σχέση με τον γενικό πληθυσμό, ενισχύοντας την υπόθεση της γενετικής προδιάθεσης, χωρίς ωστόσο να έχει προταθεί συγκεκριμένο πρότυπο μεταβίβασης. Χρειάζονται περισσότερες μελέτες για την εξαγωγή ασφαλών συμπερασμάτων.

### **ΑΑ07: ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΝ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ ΜΙΑΣ «ΞΕΧΑΣΧΕΝΗΣ» ΑΣΘΕΝΕΙΑΣ: ΤΗΣ ΥΠΟΞΕΙΑΣ ΣΚΛΗΡΥΝΤΙΚΗΣ ΠΑΝΕΓΚΕΦΑΛΙΤΙΔΑΣ.**

**Μπέλλου Β.<sup>1</sup>**, Βαλλιανάτου Μ.<sup>1</sup>, Οικονομάκου Μ.<sup>1</sup>, Κροκιδάς Γ.<sup>1</sup>, Σπούλου Β.<sup>2</sup>, Διαμαντόπουλος Ν.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Παιδιατρική κλινική Γ.Ν.Παιδων Πατρών «Καραμανδάνειο»

<sup>2</sup> Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών

**Εισαγωγή:** Η υποξεία σκληρυντική πανεγκεφαλίτιδα (SSPE) ή αλλιώς εγκεφαλίτιδα van Bogaert είναι μια χρόνια εξελισσόμενη νευρολογική διαταραχή που οφείλεται σε εμμένουσα λοίμωξη

του κεντρικού νευρικού συστήματος (ΚΝΣ) από τον ιό της ιλαράς με συχνότητα 1:100.000. Χαρακτηρίζεται από μυοκλονικές κρίσεις, έκπτωση των γνωσιακών λειτουργιών και τυπική ηλεκτροεγκεφαλογραφική απεικόνιση. Εκδηλώνεται συνήθως 5 έως 10 έτη μετά την οξεία νόσο, η οποία προσβάλλει **ανεμβολίαστα** βρέφη και προνήπια.

**Παρουσίαση Περιστατικού:** Πρόκειται για αγόρι 13 ετών χαμηλού κοινωνικοοικονομικού επιπέδου, που παρουσιάζει από μηνός έντονες μυοκλονίες πολλαπλών μυϊκών ομάδων σχεδόν ακατάπαυστα (~10sec) με πτώση εξ ιδίου ύψους, δυσαρθρία, μεταβολές στην προσωπικότητα-συμπεριφορά και διανοητική έκπτωση. Το ατομικό αναμνηστικό είναι ελεύθερο ενώ είναι ασαφές από το ιστορικό η φυσική νόσηση ή η παθητική ανοσοποίηση. Από τη γενική παιδιατρική εξέταση δεν προκύπτουν παθολογικά ευρήματα. Έγινε ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ), το κύριο εύρημα του οποίου είναι η παρουσία **περιοδικού** χαρακτήρα εκφορτίσεων υψηλού δυναμικού που περιέχουν κύματα θ και δ με πρόσμιξη αιχμών. Η αξονική τομογραφία εγκεφάλου ήταν φυσιολογική. Από τον εργαστηριακό έλεγχο ορού και εγκεφαλονωτιαίου υγρού (ΕΝΥ) προέκυψαν τα ακόλουθα:

- Γενική ΕΝΥ: άχρουν, διαυγές, κύτταρα = 3/mm<sup>3</sup>, σάκχαρο=61mg/dL, λεύκωμα=38mg/dL
- IgG ιλαράς ορού:48,3
- IgG ιλαράς ΕΝΥ:34,8
- **PCR ΕΝΥ: ασθενώς θετική**
- **Index IgG=2,75mg/dL** (θετικό)
- IgG ολιγοκλωνικές ζώνες: τύπος 3 ολιγοκλωνικές ζώνες (>3) ένδειξη **ενδοθηκικής παραγωγής αντισωμάτων**

Με βάση την κλινική εικόνα, το χαρακτηριστικό ΗΕΓ, τη θετική PCR και την παρουσία αντισωμάτων έναντι της ιλαράς στο ΕΝΥ και στον ορό τέθηκε η διάγνωση της εγκεφαλίτιδας van Bogaert. Ο ασθενής έλαβε αγωγή με βαλπροϊκό νάτριο για τον έλεγχο των μυοκλονιών η οποία ήταν αρχικά αναποτελεσματική.

**Συμπεράσματα:** Θεραπευτικά έχουν προταθεί η συνδυαστική χρήση της ισοπρινοσίνης με ενδοθηκική χορήγηση INF-α ενώ ορισμένες μελέτες υποστηρίζουν τη χρήση ριμπαβιρίνης συνδυαστικά με ιντερφερόνη, με μη ενθαρρυντικά αποτελέσματα. Η πρόγνωση είναι κακή καθώς η SSPE αυτοϊάται στο 5-6.2% των ασθενών ενώ στην πλειοψηφία παρουσιάζει προοδευτικά επιδεινούμενη πορεία με σχεδόν μηδενικά ποσοστά πενταετούς επιβίωσης.



### ΑΑ08: ΓΙΓΑΝΤΙΑ ΠΡΟΣΘΙΑ ΙΕΡΟΚΟΚΚΥΓΙΚΗ ΜΗΝΙΓΓΟΚΗΛΗ.

Φόρογλου Ν., Τσιτλακίδης Α.

Α' Νευροχειρουργική Κλινική Α.Π.Θ.,  
Γ.Π.Ν.Θ. ΑΧΕΠΑ

**Εισαγωγή:** Οι μηνιγγοκήλες ανήκουν στο φάσμα των δυσπλασιών του νευρικού σωλήνα. Παρότι συνήθως προβάλλουν από το οπίσθιο τοίχωμα της σφυοειδούς μοίρας της σπονδυλικής στήλης, σπανίως είναι δυνατό να προβάλλουν από το πρόσθιο. Ως αποτέλεσμα, η διάγνωση μπορεί να τίθεται σε σχετικά μεγάλη ηλικία σε σχέση με άλλες μορφές δισχιδούς ράχης, χωρίς όμως αυτό να έχει σημαντικές κλινικές συνέπειες.

**Σκοπός:** Η παρουσίαση ασθενή με γιγάντια πρόσθια ιεροκοκκυγική μηνιγγοκήλη, του τρόπου αντιμετώπισης και της τελικής έκβασης.

**Μέθοδος:** Η ασθενής, 16 ετών, αιτιόταν ακράτεια ούρων από τριμήνου. Από την κλινική εξέταση, δε διαπιστώθηκε νευρολογικό έλλειμμα ή δερματικές ενδείξεις μηνιγγοκήλης. Στη μαγνητική τομογραφία της κατώτερης σπονδυλικής στήλης απεικονίζονταν ευμεγέθης μηνιγγοκήλη που προβαλλε από το πρόσθιο τοίχωμα της ιεροκοκκυγικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης, επεκτεινόταν εντός της πυέλου και παρεκτόπιζε τα σπλάγχνα της πυέλου προς τα πρόσω και κάτω. Εντός του σάκου της μηνιγγοκήλης δε διακρινόταν νευρικές ρίζες.

**Αποτελέσματα:** Υπό συνεχή νευροφυσιολογικό έλεγχο κάτω άκρων, η ασθενής υποβλήθηκε σε πεταλεκτομία στο ύψος του ιερού οστού. Διανοίχθηκε η σκληρά μήνιγγα και εντοπίστηκε το σημείο έκφυσης της μηνιγγοκήλης. Ο σάκκος της μηνιγγοκήλης εκκενώθηκε από το εγκεφαλονωτιαίο υγρό που περιείχε και το στόμιο της στεγανοποιήθηκε επιμελώς με χρήση υποστρώματος με ινωδογόνο και θρομβίνη και ιστικής κόλλας με βάση τη θρομβίνη. Η σκληρά μήνιγγα συρράφηκε υδατοστεγώς. Μετεγχειρητικά διαπιστώθηκε ύφεση της συμπτωματολογίας.

**Συμπεράσματα:** Κατά την αντιμετώπιση των ασθενών με πρόσθια μηνιγγοκήλη είναι σημαντική η αναγνώριση του στομίου της κήλης και η πλήρης στεγανοποίηση του σπονδυλικού σωλήνα. Ο συνεχής νευροφυσιολογικός έλεγχος κατά τη διάρκεια της επέμβασης θεωρείται απαραίτητος. Η πλήρης αποκατάσταση των ασθενών αποτελεί εφικτό στόχο.

### ΑΑ09: ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΕΠΙΛΗΨΙΑ: ΠΕΡΙ ΣΥΝΕΡΓΑΣΙΑΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΥ-ΙΑΤΡΙΚΟΥ ΠΡΟΣΩΠΙΚΟΥ.

Κάμπρα Μ.<sup>1</sup>, Τζεράκης Ν.<sup>2</sup>, Μούσκου Στ.<sup>3</sup>, Βούδρης Κ.<sup>3</sup>, Μαστρογιάννη Σ.<sup>3</sup>, Γκατζώνης Στ.<sup>4</sup>, Κατσαρού Ε.<sup>3</sup>.

<sup>1</sup> Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Αθηνών

<sup>2</sup> Department of Neurosurgery, University Hospital of North Midlands, U.K

<sup>3</sup> Νευρολογική Κλινική, Π.Γ. Νοσοκομείο Αθηνών Παιδών «Π. & Αγλαΐας Κυριακού»

<sup>4</sup> Νευροχειρουργική Κλινική ΕΚΠΑ, Π.Γ.Νοσοκομείο Αθηνών «Ευαγγελισμός»

**Εισαγωγή:** Η επιληψία αποτελεί μια κατάσταση που λόγω της φύσης της, προβληματίζει το εκπαιδευτικό προσωπικό της χώρας ως προς την αντιμετώπισή της.

**Σκοπός:** Η παρουσία εργασία διερευνά τις απόψεις του εκπαιδευτικού προσωπικού σχολείων πρωτοβάθμιας και δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης σχετικά με την αντιμετώπιση περιστατικών επιληψίας στα σχολεία.

**Μέθοδος:** Η έρευνα περιλαμβάνει διανομή ερωτηματολογίου σε 100 σχολεία α' & β' /βάθμιας εκπαίδευσης της χώρας. Επίσης τηλεφωνικές συνεντεύξεις 70 διευθυντών σχολείων α' & β' /βάθμιας εκπαίδευσης. Έγινε ποιοτική και ποιοτική ανάλυση των αποτελεσμάτων και ομαδοποίησή τους.

**Αποτελέσματα:**

**Οι απαντήσεις των διδασκόντων** (σε ποσοστιαία % αναλογία) έδειξαν:

1. 31% είχαν μαθητή με επιληψία
2. 38,5% παραστάθηκαν σε επιληπτική κρίση
3. 97,1% εξέφρασαν τη αναγκαιότητα γνώσεων πρώτων βοηθειών
4. 93,8% ενδιαφέρονται για παρακολούθηση σχετικού σεμιναρίου

**Οι απαντήσεις των Διευθυντών των σχολείων** (σε ποσοστιαία % αναλογία) έδειξαν:

1. 100% θεωρούν το Ατομικό Δελτίο Υγείας Μαθητή Α.Δ.Υ.Μ. βασική πηγή ενημέρωσης του σχολείου
2. 82,85% εξέφρασαν ανησυχία στην αντιμετώπιση επιληπτικής κρίσης
3. 94,2% είναι πρόθυμοι να χορηγήσουν ειδικό φάρμακο κατόπιν συνεννόησης με τους γονείς
4. 100% θα καλέσουν τους γονείς και το ΕΚΑΒ σε περίπτωση εκδήλωσης κρίσης
5. 91,42% επιμένουν στην παρουσία νοσηλεύτη/άλλου ειδικού στο σχολικό προσωπικό



6. 95,71% θεωρούν το σχολικό νοσηλευτή/ειδικό χρήσιμο σύνδεσμο μεταξύ της οικογένειας του παιδιού και του σχολείου

**Συμπεράσματα:** Η συνεργασία ιατρικού –διδασκτικού προσωπικού με την ορθή ενημέρωση του Α.Δ.Υ.Μ σχετικά με την επιληψία του μαθητή κρίνεται απαραίτητη προκειμένου για την προφύλαξη της υγείας του τελευταίου αλλά και την ομαλή λειτουργία του σχολείου. Σειμνάρια σχετικά με την αντιμετώπιση εκδήλωσης επιληπτικής κρίσης αλλά και παρουσία ειδικευμένου προσωπικού (νοσηλευτή/κοινωνικού λειτουργού) στο σχολικό προσωπικό κρίνονται αναγκαία από τους εκπαιδευτικούς. Περαιτέρω έρευνα στο θέμα μπορεί να αποβεί χρήσιμη στη βελτίωση των σχέσεων ιατρού-γονέα-σχολείου-παιδιού με επιληψία.

### AA10: ΡΑΒΔΟΜΥΟΛΥΣΗ ΣΕ ΑΓΟΡΙ 9 ΕΤΩΝ.

**Ζαμπούνη Δ.<sup>1</sup>**, Πολυμενοπούλου Μ.-Ε.<sup>1</sup>, Κώτσα Α.<sup>1</sup>, Βελτρά Δ.<sup>2</sup>, Κουμπαρέλου Α.<sup>1</sup>, Γαλετσέλλη Μ.<sup>1</sup>, Δρακωνάκη Σ.<sup>1</sup>, Κέκου Κ.<sup>2</sup>

- <sup>1</sup> Β Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών, "Π. & Αγλαΐα Κυριακού"
- <sup>2</sup> Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

**Εισαγωγή:** Η ανεπάρκεια της παλμιτουλτρανσφεράσης της καρνιτίνης 2 αποτελεί την πιο συχνή αιτία κληρονομικής μυοσφαιριουρίας και υποτροπιάζουσας ραβδομύωσης σε όλες τις ηλικίες. Παθολογικές μεταλλάξεις στο γονίδιο *CPT2* (Carnitine Palmitoyltransferase II, OMIM #600650) προκαλούν ανεπάρκεια της παλμιτουλτρανσφεράσης της καρνιτίνης 2 που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Οι πιο συχνές αφορούν τις μεταλλάξεις *CPT2*:p.S113L και *CPT2*:p.R50C. Η νόσος σχετίζεται με διαταραχή στη β-οξειδωση των λιπαρών οξέων μακράς αλύσου. Αναγνωρίζονται τρεις μορφές: η θνησιγόνος, η σοβαρή βρεφική και η μιοπαθητική.

**Σκοπός:** Γενετική διερεύνηση ραβδομύωσης σε ασθενή.

**Μέθοδος:** Περιγράφεται η περίπτωση αγοριού 9 ετών που προσήλθε λόγω εμπυρέτου από διήμερο με συνοδές μυαλγίες, αυχεναλγία και χωλότητα βαδισής από εικοσιτετράωρο. Από το ατομικό του ιστορικό αναφέρεται μία νοσηλεία σε ηλικία 2,5 ετών λόγω ραβδομύωσης. Κατά την αντικεμενική εξέταση διαπιστώθηκε μειωμένη μυική ισχύς κάτω άκρων και κηλιδοβλατιδώδες εξάνθημα κορμού. Ο εργαστηριακός έλεγχος ανέδειξε υψηλά επίπεδα CPK(118.840mg/dl),

ηπατικών ενζύμων και μυοσφαιριουρία, θέτοντας την διάγνωση της ραβδομύωσης, ενώ το test γρίπης απέβη θετικό για γρίπη Β. Άμεσα ετέθη σε υπερυδάτωση, αλκαλοποίηση ούρων και αγωγή με οσελαταμβίρη. Από την καρδιολογική εξέταση δεν διαπιστώθηκε μυοκαρδιακή συμμετοχή, ενώ λόγω του ιστορικού εστάλη πλήρης μεταβολικός έλεγχος καρνιτινών ορού, που απέβη αρνητικός και μοριακή μελέτη του γονιδίου *CPT2*. Από το δεύτερο εικοσιτετράωρο νοσηλείας ο πυρετός απέδραμε και παρατηρήθηκε σημαντική βελτίωση της βάδισης και των εργαστηριακών ευρημάτων.

**Αποτελέσματα:** Η ανάλυση της πρωτοταγούς δομής του γονιδίου *CPT2* αποκάλυψε τη μετάλλαξη *CPT2*:c.338C>T σε ομοζυγωτία. Η μετάλλαξη είναι παρερμηνεύσιμη και οδηγεί σε αλλαγή αμινοξέος *CPT2*:p.S113L η οποία είναι συμβατή με ανεπάρκεια της παλμιτουλτρανσφεράσης καρνιτίνης 2.

**Συμπεράσματα:** Υποτροπιάζοντα επεισόδια ραβδομύωσης πρέπει να θέτουν την υποψία μεταβολικών μυοπαθειών, με πιο συχνή την ανεπάρκεια της παλμιτουλτρανσφεράσης της καρνιτίνης 2. Η αποφυγή παρατεταμένης άσκησης, νηστείας και δίαιτα πλούσια σε υδατάνθρακες και χαμηλή σε λιπαρά οξέα αποτελούν τον ακρογωνιαίο λίθο για την αντιμετώπιση των εξάρσεων της νόσου.

### AA11: ΟΠΤΙΚΕΣ ΠΛΑΝΕΣ ΜΕ ΑΠΑΤΗΛΑ ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑΤΑ: ΜΕΙΩΜΕΝΗ ΕΥΑΛΩΤΟΤΗΤΑ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΕΛΛΕΙΜΜΑΤΙΚΗΣ ΠΡΟΣΟΧΗΣ ΚΑΙ ΥΠΕΡΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ.

**Μακρής Γεράσιμος<sup>1</sup>**, Σταχτέα Ξ.<sup>2</sup>, Μπαστάκη Δ.<sup>1</sup>, Βαλαβάνη Ε.<sup>1</sup>, Πουλάκη Κ.<sup>1</sup>, Κορκολιάκου Π.<sup>3</sup>, Μπαλή Π.<sup>3</sup>, Χρυσός Γ.<sup>1</sup>, Παπαγεωργίου Χ.<sup>2</sup>, Περβανίδου Π.<sup>1</sup>

- <sup>1</sup> Εργαστήριο Αναπτυξιακής Ψυχοφυσιολογίας & Έρευνας του Στρες, Μονάδα Αναπτυξιακής & Συμπεριφορικής Παιδιατρικής, Α' Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»
- <sup>2</sup> Α' Ψυχιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, «Αιγινήτειο» Νοσοκομείο
- <sup>3</sup> Β' Ψυχιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, «Αττικό» Νοσοκομείο

**Εισαγωγή:** Ως Απατηλά Περιγράμματα (ΑΠ) περιγράφεται μια κατηγορία οπτικών ερεθισμάτων με ατελή περιγράμματα τα οποία δημιουργούν την απατηλή εντύπωση συνεχούς ή πλήρους περιγράμματος. Η ευαισθησία στα ΑΠ δεν είναι συνέπεια αποκλειστικά διεργασιών «από κάτω

προς τα πάνω» (bottom-up), οι οποίες σχετίζονται με χαμηλής τάξης φλοιϊκά κυκλώματα αλλά προ-υποθέτει την εμπλοκή ανατροφοδότησης από υψηλότερης τάξης γνωστικές λειτουργίες. Ωστόσο, ελλείμματα στις επιτελικές λειτουργίες στη Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής και Υπερκινητικότητας (ΔΕΠΥ) επιδρούν στον «από πάνω προς τα κάτω» (top-down) έλεγχο των προσλαμβανόμενων πληροφοριών.

**Σκοπός:** Η διερεύνηση της ευαισθησίας παιδιών με ΔΕΠΥ στα ΑΠ σε σύγκριση με παιδιά τυπικής ανάπτυξης. Υποθέσαμε ότι παιδιά με ΔΕΠΥ, λόγω ελλειμμάτων στον top-down έλεγχο των προσλαμβανόμενων πληροφοριών, θα είναι λιγότερο ευάλωτα στην απαιτητή επίδραση των ΑΠ.

**Μέθοδος:** Διερευνήσαμε το ποσοστό επιτυχημένων προφορικών κρίσεων σε δύο οπτικές πλάνες με ΑΠ, το τρίγωνο του Kanizsa (The Kanizsa's triangle illusion) και την οπτική πλάνη «σμπλήρωσης» με το γράμμα «Ε» (Letter "E" completion figure) σε παιδιά με ΔΕΠΥ συγκριτικά με παιδιά Τυπικής Ανάπτυξης [TA], μέσω δοκιμασίας με χρήση Η/Υ. Συμπεριλήφθηκαν στην μελέτη 83 παιδιά με φυσιολογική νοημοσύνη, ηλικίας 6 έως 14 ετών, μοιρασμένα σε δύο ομάδες: ΔΕΠΥ (N=42) και TA (N=41). Οι ομάδες ήταν αντίστοιχες ως προς ηλικία, φύλο και νοητικό πηλίκιο (IQ).

**Αποτελέσματα:** Μοντέλο λογιστικής παλινδρόμησης προσαρμοσμένο για το φύλο, την ηλικία και το νοητικό πηλίκιο έδειξε ότι η ομάδα παιδιών με ΔΕΠΥ σε σύγκριση με την ομάδα παιδιών TA είχε σημαντικά μειωμένη ευαισθησία στα ΑΠ (b-coefficient= 5.1, 95%CI: 0.04-10.2, p=0.048).

**Συμπεράσματα:** Η μειωμένη ευαισθησία παιδιών με ΔΕΠΥ σε εικόνες που περιλαμβάνουν ΑΠ ενισχύει την υπόθεση ύπαρξης συγκεκριμένου ελλείμματος στον «από πάνω προς τα κάτω» (top-down) έλεγχο των προσλαμβανόμενων ερεθισμάτων σε παιδιά με ΔΕΠΥ. Επιπρόσθετα, συγκεκριμένα δίκτυα της προσοχής, τα οποία έχουν βρεθεί να εμφανίζουν ελλείμματα σε παιδιά με ΔΕΠΥ, είναι πιθανό να εμπλέκονται στους μηχανισμούς αντίληψης των ΑΠ.

νοηολίο εντερικών της οικογένειας ricornavirus και είναι υπεύθυνοι για επιδημίες κυρίως τους καλοκαιρινούς και φθινοπωρινούς μήνες. Προκαλούν συνήθως μία ήπια συμπτωματολογία στον παιδιατρικό πληθυσμό με εκδηλώσεις από το αναπνευστικό και το γαστρεντερικό σύστημα. Από το νευρικό σύστημα μπορεί να εμφανιστεί άσηπτη μηνιγγίτιδα, εγκεφαλίτιδα ή ξέφια χαλαρή παράλυση (ΟΧΠ).

**Περιγραφή Περιστατικού:** Τον Απρίλιο του 2017 διακομίσθη στο τμήμα επειγόντων περιστατικών της παιδιατρικής κλινικής του Καραμανδάνειου νοσοκομείου αγόρι 10 ετών με χλωτότητα βάδισης από ωρών σταδιακά επιδεινούμενη. Είχε προηγηθεί επεισόδιο εμπύρετης γαστρεντερίτιδας προ 10 ημερών.

Από τη νευρολογική εξέταση αναδείχθηκε αδυναμία βάδισης λόγω μεγάλου βαθμού συμμετρικής αδυναμίας των κεντρομελικών ομάδων και ηπιότερης αδυναμίας των περιφερικότερων μυϊκών ομάδων των κάτω άκρων με καταργημένα τα τενόντια αντανακλαστικά της επιγονατίδας και διατήρηση των Αχιλλείων αντανακλαστικών. Η λοιπή νευρολογική εκτίμηση ήταν φυσιολογική. Η καλλιέργεια και η PCR του ENY για ιούς δεν απομόνωσε κάποιο αιτιολογικό παράγοντα.

Στο δείγμα κοπράνων που εστάλη στο εθνικό κέντρο αναφοράς της ΟΧΠ δεν απομονώθηκε ιός πολιομυελίτιδας. Ο νευροφυσιολογικός έλεγχος (TKA, TAA, HMG) των κάτω άκρων ήταν φυσιολογικός.

ΕΥΗΜΕΛΙΑ ENY	Δοσοδοσία	Οικιάξη	Δοσολογία
1 <sup>ο</sup> ΟΝΠ (στην εισαγωγή)	1/1m <sup>3</sup>	50mg/dl	12mg/dl
2 <sup>ο</sup> ΟΝΠ (16 ημέρες μετά)	42/1m <sup>3</sup>	50mg/dl	18mg/dl

Αντισώματα κατά echovirus	IgM	IgG
1 <sup>ο</sup> σφολημία (στην εισαγωγή)	(+)	(-)
2 <sup>ο</sup> σφολημία (μετά 15 ημέρες)	(+)	(-)

Το παιδί έλαβε γ-σφαιρίνη και βελτιώθηκε σημαντικά τις επόμενες 2 ημέρες. Σε επαναξιολογήσεις, 3 βδομάδες και 3 μήνες μετά, η μυική του ισχύς βελτιωνόταν μέχρι την πλήρη επαναφορά της, ενώ τα τενόντια αντανακλαστικά παρέμειναν καταργημένα.

**Συζήτηση-Συμπεράσματα:** Η αρχική σκέψη κατευθύνθηκε στο σύνδρομο Guillen Barre αλλά η απουσία αύξησης του λευκόματος στο ENY σε 2 διαδοχικές ΟΝΠ και ο φυσιολογικός έλεγχος των ΤΚΑ στα κάτω άκρα απομάκρυναν την διάγνωση του GBS. Το παιδί είχε πολύ καλή πορεία με άμεση βελτίωση της κλινικής του εικόνας, η οποία και σε συνδυασμό με τα θετικά IgM Abs κατά το echo virus τεκμηρίωσαν την διάγνωση της polio like συνδρομής από echovirus.

### AA12: ΟΞΕΙΑ ΧΑΛΑΡΗ ΠΑΡΑΛΥΣΗ ΜΕΤΑ ΑΠΟ ΛΟΙΜΩΞΗ ΜΕ ECHOVIRUS (polio like συνδρομή).

**Γιαννοπούλου Σ.,** Διαμαντόπουλος Ν.

Παιδονευρολογικό Τμήμα, Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Πατρών Καραμανδάνειο

**Εισαγωγή:** Οι echo ιοί ανήκουν στην ομάδα των

### **ΑΑ13: ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΝΕΥΡΟΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΕ ΣΧΟΛΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ ΕΙΔΙΚΗΣ ΑΓΩΓΗΣ ΚΑΙ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ (Σ.Μ.Ε.Α.Ε.) ΚΑΙ ΟΙ ΠΡΟΣΔΟΚΙΕΣ ΑΠΟ ΤΗΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΟΥΣ: Η ΣΥΜΦΩΝΙΑ ΜΕΤΑΞΥ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΩΝ ΚΑΙ ΚΗΔΕΜΟΝΩΝ.**

**Παναγιωτάτου Χ.<sup>1</sup>, Γεωργιάδου Α.<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> ΡΤ, Msc

<sup>2</sup> Παιδιατρική Φυσικοθεραπεύτρια, Senior NDT Bobath Tutor, Τ. Καθ. Εφαρμογών Α.Τ.Ε.Ι.Θ.

**Λέξεις Κλειδιά:** εφαρμοσμένη φυσικοθεραπεία στην Ειδική Αγωγή και Εκπαίδευση, αξιολόγηση, Ρ.Ε.Δ.Ι., G.M.F.M.-88, γονείς, μαθητές με νευροαναπτυξιακές διαταραχές.

Οι νευροαναπτυξιακές διαταραχές είναι χρόνιες, ξεκινούν οποτεδήποτε στην αναπτυξιακή διαδικασία και παραμένουν καθ'όλη τη διάρκεια της ζωής. Συχνά εμφανίζεται συνοσηρότητα. Η οικογένεια αποτελεί παράγοντα επιρροής στην αντιμετώπιση και στην εξέλιξή τους. Η Φυσικοθεραπεία στις σχολικές δομές ειδικής αγωγής και εκπαίδευσης στοχεύει στον εντοπισμό των περιορισμών συμμετοχής των μαθητών και οργανώνει εξατομικευμένο πρόγραμμα παρέμβασης μετά από αξιολόγηση.

Η εν λόγω έρευνα αποσκοπεί στη διερεύνηση και αξιολόγηση της κινητικότητας των μαθητών και μαθητριών με νευροαναπτυξιακές διαταραχές στους τομείς της αδρής κινητικότητας και των λειτουργικών δεξιοτήτων σε συνάρτηση και με την αποτύπωση των απόψεων, των στάσεων και των προσδοκιών των γονέων.

**Μέθοδος- Δείγμα:** Πραγματοποιήθηκε τυχαίοποιημένη έρευνα στην οποία αξιολογήθηκαν 27 έφηβοι/ενήλικες μαθητές με νευροαναπτυξιακές διαταραχές και με νοητική υστέρηση μέσω των εργαλείων αξιολόγησης Gross Motor Function Measure -88 και Pediatric Evaluation of Disability Inventory. Επιπλέον, αποτυπώθηκαν και συσχέτιστηκαν οι απόψεις, οι στάσεις και οι προσδοκίες μεταξύ γονέων- ειδικού, μέσω ερωτηματολογίων. Τα αποτελέσματα και τα συμπέρασμα συνοψίζονται ως εξής: στη α) Χαμηλή συμφωνία μεταξύ γονέα/κηδεμόνα- φυσικοθεραπευτή για τη γενική κατάσταση του παιδιού, τις προτεραιότητες και τις προσδοκίες από το φυσιοθεραπευτικό πρόγραμμα. β) Η σχέση του Φυσικοθεραπευτή με τους γονείς/κηδεμόνες εστιάζεται στην ψυχολογική στήριξη και ενημέρωσή τους από τον ειδικό και εφόσον τους ζητηθεί να συμμετάσχουν ενεργά. γ) Υπάρχει στατιστικά σημαν-

τική συσχέτιση του G.M.F.M.-88 με στις υποκατηγορίες "Αυτοεξυπηρέτηση" και "Κινητικότητα" του Ρ.Ε.Δ.Ι. δ) Υπάρχει σχετική δυνατότητα να χρησιμοποιηθούν τα αποτελέσματα των υποκατηγοριών ("Αυτοεξυπηρέτηση" και "Κινητικότητα") του εργαλείου αξιολόγησης Ρ.Ε.Δ.Ι. και του G.M.F.M.-88 (οι υποκατηγορίες "Ορθοστάτιση", "Βάδιση-Τρέξιμο-Άλμα" και το συνολικό σκορ του G.M.F.M.-88) με σκοπό να χαρακτηριστεί η γενική κατάσταση των μαθητών πιο αντικειμενικά (με χρήση του αλγόριθμου «K-means clustering»).

### **ΑΑ14: ΧΡΟΝΙΑ ΦΛΕΓΜΟΝΩΔΗΣ ΑΠΟΜΥΕΛΙΝΩΤΙΚΗ ΠΟΛΥΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ (CIDP) ΣΕ ΑΓΟΡΙ 3 ΕΤΩΝ.**

**Μούσκου Σ.<sup>1</sup>, Μαστρογιάννη Σ.<sup>1</sup> Βούδρης Κ.<sup>1</sup>, Βάρτζελης Γ.<sup>2</sup>, Αμουτζά Γ.<sup>2</sup>, Γαρούφη Α.<sup>2</sup>, Κατσαρού-Πεκτασιδή Ε.<sup>1</sup>**

<sup>1</sup> Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών, "Π. & Αγλαΐα Κυριακού"

<sup>2</sup> Β' Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών, "Π. & Αγλαΐα Κυριακού"

**Εισαγωγή:** Η χρόνια φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυνευροπάθεια (CIDP) στα παιδιά, αποτελεί σπάνιο αυτοάνοσο νόσημα του περιφερικού νευρικού συστήματος, που οδηγεί σε απομυελίνωση και αξονική βλάβη. Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εικόνα, στα ευρήματα του ηλεκτρονευρομυογραφήματος και στο αυξημένο λεύκωμα του εγκεφαλονωτιαίου υγρού (ENY).

**Περιγραφή περίπτωσης:** Αγόρι 3 ετών παρουσιάζει από 20μήρου διαταραχές βάδισης και προοδευτική μυϊκή αδυναμία. Στην αντικειμενική εξέταση παρατηρείται βάδιση σε ευρεία βάση, θετικό σημείο Gower, κεντρομελική αδυναμία, απουσία τενόντιων ανταναικλαστικών. Στο ιστορικό αναφέρεται εμπύρετος ιογενής λοίμωξη προ 6 εβδομάδων.

Από το γενόμενο έλεγχο, στο ηλεκτρονευρομυογράφημα τα ευρήματα ήταν συμβατά με αισθητικοκινητική απομυελινωτικού τύπου πολυνευροπάθεια ενώ στο ENY διαπιστώθηκε λευκωματοκυτταρικός διχασμός. Ο ανοσοολογικός έλεγχος και τα αντισώματα στον ορό και στο ENY έναντι EBV, CMV, VZV, HSV, ParvovB19, adenovirus, influenza A και B και parainfluenza ήταν αρνητικά. Αρνητικός επίσης ήταν και ο έλεγχος για τα αντισώματα GM1, GM2, GD1a, GD1b, GQ1b, GT1a στο ENY. Στον ασθενή χορηγήθηκε γ-σφαιρίνη (2g/kg) σε 2 μέρες και εξήλθε μερικώς βελτιωμένος. Λόγω επιδείνωσης της κλινικής του εικόνας, 4 και 8 εβδομάδες μετά την έξοδό του, χορηγήθηκε εκ νέου γ-σφαιρίνη και τέθηκε σε αγωγή με



πρεδνιζολόνη (2mg/kg/D) και vit D<sub>3</sub>. Πέντε μήνες από την έναρξη της νόσου, ο ασθενής παρουσίαζε σταθερή βελτίωση της μυϊκής ισχύς και το ηλεκτρονευρομυογράφημα ήταν βελτιωμένο, χωρίς ενδείξεις ενεργού απονεύρωσης. Στους 5, 8 και 12 μήνες χορηγήθηκαν επιπλέον δόσεις γ-σφαιρίνης με παράλληλη μείωση της πρεδνιζολόνης. Η κλινική εικόνα παρουσίαζε σταθερή βελτίωση. Στην παρούσα φάση, 17 μήνες από την έναρξη της νόσου, ο ασθενής παρουσιάζει πλήρη κινητική αποκατάσταση. Θεραπευτικά είναι σε παρήμερο σχήμα μικρής δόσης πρεδνιζολόνης και το ηλεκτρονευρομυογράφημα παρουσιάζει βελτίωση σε σχεδόν όλες τις νευρικές παραμέτρους αγωγής.

**Συμπέρασμα** Η έγκαιρη αναγνώριση της CIDP και η εμπειρική έναρξη αγωγής με 1<sup>ος</sup> γραμμής ανοσοθεραπεία (στεροειδή, γ-σφαιρίνη) θεωρείται σημαντική για την αποφυγή δυνητικά μη αναστρέψιμης αξονικής βλάβης και μόνιμης αναπηρίας.

### AA15: ΟΞΕΙΑ ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΙΚΗ ΑΤΑΞΙΑ ΕΠΙ ΕΔΑΦΟΥΣ ΛΟΙΜΩΞΗΣ ΑΠΟ ΑΝΕΜΕΥΛΟΓΙΑ ΣΕ ΑΓΟΡΙ 5 ΕΤΩΝ.

**Ζαμπούνη Δ.**<sup>1</sup>, Φαράκλα Ι<sup>1</sup>, Μπονατάκη Μ<sup>1</sup>, Γιαννάκη Α.<sup>1</sup>, Καμιζή Κ.<sup>1</sup>, Σακελλαροπούλου Α.<sup>1</sup> Μούσκου Σ.<sup>2</sup>, Λύρα Μ.<sup>1</sup>, Γαλετσέλλη Μ.<sup>1</sup>, Κατσαρού<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Β Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παιδων Αθηνών, "Π. & Αγλαΐα Κυριακού"

<sup>2</sup> Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδων Αθηνών, "Π. & Αγλαΐα Κυριακού"

**Εισαγωγή:** Ο ιός της ανεμευλογίας-έρπητα ζωστήρα (VZV) είναι ένας από τους 8 ερπητοειδείς που προκαλεί λοίμωξη στον άνθρωπο. Η λοίμωξη από τον VZV μπορεί να προκαλέσει ποικίλες εκδηλώσεις από το νευρικό σύστημα. Η ενκεφαλίτιδα, αν και σπάνια, αποτελεί την πιο σοβαρή επιπλοκή του ΚΝΣ και παρουσιάζεται στα παιδιά κυρίως ως οξεία παρεγκεφαλιδική αταξία. Εκτιμάται ότι προσβάλλει 1 στα 4000 παιδιά μικρότερα των 15 ετών που νοσούν. Ο παθογενετικός μηχανισμός δεν έχει πλήρως διευκρινιστεί, φαίνεται όμως να συμμετέχει κυρίως η αυτοανοσία (αντικά αντισώματα και αυτοαντισώματα) αλλά και η άμεση προσβολή του ενγκεφαλικού ιστού.

**Περιγραφή περίπτωσης:** Αγόρι 5 ετών ρωσικής καταγωγής, ανεμβολίαστο για ανεμευλογία, εμφανίζει έκθυση χαρακτηριστικού εξανθήματος ανεμευλογίας από 4 ημέρου, με βλάβες σε κορμό και τριχωτό κεφαλής και εμπύρετο έως 38,5° στο ίδιο διάστημα. Από 24ώρου παρουσιάζει

υπνηλία, τρόμο, αδυναμία ορθοστάτησης, βάδισης και στήριξης του κορμού στην καθιστή θέση. Αναφέρεται επαφή με περιβάλλον θετικό για ανεμευλογία πριν από τρεις εβδομάδες. Από την αντικειμενική εξέταση διαπιστώθηκε τρόμος τελικού σκοπού και δυσαρθρία, έντονη αταξία κορμού και άκρων, θετική δοκιμασία Romberg. Νυσταγμός δεν διαπιστώθηκε. Από το γενόμενο έλεγχο, η MRI ενκεφάλου δεν ανέδειξε παθολογικά ευρήματα. Στο ENY διαπιστώθηκε πλειοκυττώση (κύτταρα:300/mm<sup>3</sup>, πολυμορφοπύρρηνα: 65%, λέυκωμα 54mg/dl, γλυκόζη 72mg/dl), άμεσο αρνητικό ενώ η PCR στο ENY απέβη θετική για VZV, επιβεβαιώνοντας τη διάγνωση. Οι καλλιέργειες ENY και αίματος απέβησαν στείρες. Ο ασθενής τέθηκε άμεσα σε ακυκλοβίρη (30mg/kg/D) για 10ημέρες και γ-σφαιρίνη (2gr/kg) για 5 μέρες. Ένα 24ωρο μετά την ολοκλήρωση της γ-σφαιρίνης παρουσίασε σταδιακή βελτίωση της δυσαρθρίας, της κορμικής αταξίας ενώ άρχισε να βαδίζει σε ευρεία βάση. Παράλληλα ξεκίνησε φυσικοθεραπείες καθημερινά. Παρέμεινε άπυρετος από το πρώτο 24ωρο νοσηλείας και εξήλθε την 12<sup>η</sup> ημέρα με οδηγίες για συνέχιση των φυσικοθεραπειών.

**Συμπέρασμα:** Ο εμβολιασμός σύμφωνα με το Εθνικό Πρόγραμμα έχει καταστήσει την ανεμευλογία σε σπάνιο λοιμώδες νόσημα και σπανιότερα προσέρχονται πάσχοντες με επιπλοκές. Η πρόγνωση της οξείας παρεγκεφαλιδικής αταξίας επί εδάφους ανεμευλογίας είναι άριστη και οι ασθενείς ανανήπτουν πλήρως.

### AA16: ΕΜΦΑΝΙΣΗ ΧΟΡΕΙΑΣ ΩΣ ΠΡΩΤΗ ΕΚΔΗΛΩΣΗ ΑΡΤΗΡΗΤΙΔΑΣ ΤΑΚΑΥΑΣU ΣΕ ΚΟΡΙΤΣΙ ΗΛΙΚΙΑΣ 12 ΕΤΩΝ.

**Στάμου Α.**<sup>1</sup> Δουλιόγλου Β.<sup>1</sup>, Σειρανίδου Μ.<sup>1</sup>, Φραγκουλίδη Α.<sup>1</sup>, Γιαννόπουλος Α.<sup>2</sup>, Καρυδά Σ.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Παιδιατρική Κλινική Νοσοκομείο Γεννηματάς Θεσσαλονίκη

<sup>2</sup> Β' Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ Νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ Θεσσαλονίκη

Κορίτσι ηλικίας 12 ετών παρουσίασε χορειακές κινήσεις δεξιού άνω και κάτω άκρου καθώς και της κεφαλής λίγες ημέρες πριν την εισαγωγή της στην Παιδιατρική κλινική του Νοσοκομείου Γεννηματάς. Από το ατομικό της ιστορικό αναφέρεται μείωση της σχολικής απόδοσης κατά τον τελευταίο χρόνο. Η κλινική εξέταση έδειξε αρτηριακή υπέρταση, ενώ η νευρολογική εξέταση πέραν της χορείας δεν έδειξε άλλα παθολογικά ευρήματα. Ο εργαστηριακός έλεγχος δεν ήταν ενδεικτικός για μεταλομιώδη, συστηματικά και



αυτοάνοσα νοσήματα. Ο απεικονιστικός έλεγχος με MRI εγκεφάλου έδειξε πολλαπλές ισχαιμικά έμφρακτα στην υποφλοιώδη λευκή ουσία και στον δεξιό φακοειδή πυρήνα. Η MRA εγκεφάλου έδειξε ότι τα αγγεία του εξαγώνου του Willis και κυρίως η έσω καρωτίδα απεικονίζονταν στενωμένα με πάχυνση του τοιχώματος. Τα παραπάνω ευρήματα ήταν συμβατά με αγγειίτιδα. Από τον απεικονιστικό έλεγχο του υπόλοιπου αρτηριακού δένδρου εντοπίστηκε στένωση της δεξιάς νεφρικής αρτηρίας. Με βάση την κλινική εικόνα και τα απεικονιστικά ευρήματα, τέθηκε η διάγνωση της αρτηρίτιδας Takayasu. Η ασθενής τέθηκε σε θεραπεία με ασπιρίνη, πρεδνιζολόνη, αζαθειοπρίνη και προπυνολόλη, με βελτίωση της κλινικής της εικόνας. Η αρτηρίτιδα Takayasu είναι μία σπάνια νόσος, αγνώστου αιτιολογίας που προσβάλλει την αρτηρία και τους κυρίως της κλάδους. Οι κλινικές της εκδηλώσεις μπορεί να είναι από διάφορα συστήματα, ανάλογα με το αγγείο που προσβάλλεται. Η πρόγνωσή της ιδιαίτερα στην παιδική ηλικία είναι επιφυλακτική.

### AA17: ΠΑΙΔΙ ΜΕ ΟΞΕΙΑ ΚΙΝΗΤΙΚΗ ΑΞΟΝΙΚΗ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ.

**Μαγκούτη Ε.**, Γιαννίσια Α., Αθανασοπούλου Π., Δασκαλάκη κ., Αλεβητσοβίτης Σ., Γεωργής Α., Αναγνωστόπουλος Γ., Ζησιμοπούλου Α., Νερομυλιώτης Ε., Μιχαλέτου Χ., Πέτρου Ε., Κατσαλούλη Μ., Θεοδώρου Β.

Γενικό Νοσοκομείο Παιδών "Αγία Σοφία"

**Εισαγωγή:** Παρουσιάζουμε αγόρι 13 ετών που προσήλθε στα ΤΕΠ περιπατητικό, με καλά αντανακλαστικά, λόγω αδυναμίας βάδισης από μίας ημέρας και βύθιου άλγους στην οσφύ και στους μηρούς. Προ εβδομάδας αναφέρεται ιογενής συνδρομή με εμπύρετο έως 40 °C, με συνοδά επεισόδια εμέτων την πρώτη μέρα, ακολουθούμενο από άλγος γαστροκνημίων άμφω διάρκειας τριών ημερών, με φυσιολογική CRP. Το αγόρι διαγνώστηκε με οξεία κινητική αξονική νευροπάθεια (AMAN), μία υποκατηγορία Guillain Barre, σπάνια στην Ευρώπη, που συναντάται κυρίως στην Ασία (Chinese paralytic syndrome), στενά συνδεδεμένη με προηγηθείσα λοίμωξη από *Campylobacter jejuni*.

**Σκοπός:** Ο σκοπός της εργασίας είναι η ευαισθητοποίηση και επαγρύπνηση για άτυπες μορφές Guillain-Barre, που δεν ενδημούν στην Ευρώπη και κατ' επέκταση η έγκαιρη αντιμετώπιση των ασθενών αυτών.

**Μέθοδος:** Από τη νευρολογική εξέταση είχε βάδιση με ειδικούς χαρακτήρες (μικρά διαστακτικά

συρόμενα βήματα), αδυναμία έγερσης από την εδραία θέση, ήπια μειωμένη μυική ισχύ άνω άκρων (5/5) και μυική ισχύ κεντρομελικής ζώνης κάτω άκρων 4/5, ενώ τα τενόντια αντανακλαστικά εκλύονταν ομότιμα άμφω. Προγραμματίστηκε MRI ΑΜΣΣ, ΘΜΣΣ και ΟΙΜΣΣ, έγινε οσφυονωτιαία παρακέντηση, ηλεκτρονευρογράφημα, καλλιέργεια κοπράνων, καθώς και φυσικοθεραπευτική εκτίμηση. Χορηγήθηκε γ-σφαιρίνη.

**Αποτελέσματα:** Εκ της μαγνητικής τομογραφίας αναδείχθηκε πάχυνση και σκιαγραφική ενίσχυση των περιβλημάτων του νωτιαίου μυελού, στο επίπεδο του μελικού κώνου, καθώς και των ινών της υποουρίδας, ενώ εκ των αποτελεσμάτων της ΟΝΠ παρατηρήθηκε λευκοκυτταρικός διχασμός και τα ευρήματα του ηλεκτρομυογραφήματος παρέπεμπαν σε αξονική πολυνευροπάθεια. Η καλλιέργεια κοπράνων ήταν αρνητική. Με τη χορήγηση γ-σφαιρίνης σημειώθηκε σαφής βελτίωση της κλινικής του εικόνας.

**Συμπεράσματα:** Σε περίπτωση εμφάνισης μεταλομώδους αδυναμίας βάδισης οξείας έναρξης (χωρίς ένδειξη κεντρικής βλάβης) θα πρέπει να υπάρχει η υποψία του συνδρόμου Guillain-Barre, ακόμα και αν η εικόνα του περιστατικού δεν είναι τυπική, ώστε η διάγνωση να γίνεται έγκαιρα, με στόχο την θεραπεία, την αποφυγή επικίνδυνων για τη ζωή επιπλοκών και την έγκαιρη και αρτιότερη αποκατάσταση.

### AA18: ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ ΠΥΡΕΤΙΚΩΝ ΣΠΑΣΜΩΝ ΠΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗΚΑΝ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΠΑΡΧΙΑΚΟΥ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟΥ ΤΗΝ ΠΕΡΙΟΔΟ 2015-2016.

**Λιάκου Π.<sup>1</sup>**, Ταγκαλάκη Α.<sup>3</sup>, Λαμπροπούλου Δ.<sup>3</sup>, Δημητρίου Γ.<sup>3</sup>, Βασιλάκου Σ.<sup>3</sup>, Αντωνόπουλος Σ.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Γενικό Κρατικό Νοσοκομείο Νίκαιας

<sup>2</sup> Γενικό Νοσοκομείο Άργους

<sup>3</sup> Γενικό Νοσοκομείο Μεσσηνίας

**Εισαγωγή:** Οι πυρετικοί σπασμοί αποτελούν τον πλέον συχνό τύπο σπασμών σε ηλικίες >6 μηνών -6 ετών. Διακρίνονται σε απλούς και επιπλεγμένους και κατά το μεγαλύτερο ποσοστό τους αποτελούν καλοήγη οντότητα στην παιδιατρική.

**Σκοπός:** Η καταμέτρηση και καταγραφή των περιστατικών με πυρετικούς σπασμούς που νοσηλεύτηκαν στην Παιδιατρική κλινική του Γενικού Νοσοκομείου Μεσσηνίας το διάστημα 2015-2016

**Υλικό-Μέθοδος:** Έγινε αναδρομική μελέτη 41 περιστατικών.

**Αποτελέσματα:** Από τα περιστατικά που μελετήθηκαν τα 26 ήταν αγόρια και τα 15 κορίτσια.

Παρατηρήθηκε ότι οικογενειακό ιστορικό πυρετικών σπασμών υπήρχε στο 15% των περιστατικών ενώ σε ποσοστό 3% υπήρχε στην οικογένεια άτομο με επιληψία. Επιπροσθέτως το 34% των περιστατικών είχε παρουσιάσει στο παρελθόν πυρετικούς σπασμούς. Τα περισσότερα περιστατικά παρέμειναν στην κλινική από ένα έως και τέσσερα 24ωρα. Το 30% των περιστατικών ήταν επιπλεγμένοι σπασμοί, ενώ το 56% των περιστατικών είχαν αρνητική cpr καθώς ακόμη και τιμές λευκών αιμοσφαιρίων κυμαινόμενες εντός φυσιολογικών ορίων. Από την μελέτη παρατηρήθηκε επιπλέον ένα ποσοστό 15% με παθολογική γενική και καλλιέργεια ούρων. Από τα περιστατικά με τους επιπλεγμένους σπασμούς το 42% παρουσίασαν μετεκκριτική φάση, ενώ το 58% αυτών είχε διάρκεια μεγαλύτερη από 10 λεπτά. Τα περιστατικά που μελετήθηκαν ήταν από ηλικίες 6 μηνών έως και 8.5 ετών, με μία υπερχοή στα αγόρια από ότι στα κορίτσια.

**Συμπεράσματα:** Το 60% των παιδιών νοσηλεύτηκαν για 3-4 ημέρες. Κατά κύριο λόγο φαίνεται πως οι πυρετικοί σπασμοί συνοδεύουν ιογενείς λοιμώξεις ανώτερου αναπνευστικού με εξαίρεση ένα μικρό ποσοστό της τάξεως 15% που σχετίζεται με ουρολοιμώξεις. Αναφορικά με τα επεισόδια επιπλεγμένων σπασμών, παρουσιάστηκε 2ο επεισόδιο σπασμών στο 2ο 24ωρο σε ηλικίες 2-4 ετών.

σχολικής ηλικίας με νόσο NP-C και η ανασκόπηση της πρόσφατης βιβλιογραφίας.

**Μέθοδος-Αποτελέσματα:** Παρουσιάζεται η περίπτωση αγοριού σχολικής ηλικίας, με ιστορικό προγεννητικού υδροκέφαλου και τοποθέτησης κοιλιοπεριτοναικής παροχέτευσης από τη νεογνική ηλικία, μαθησιακών προβλημάτων, ελεύθερου σπασμών, στο οποίο τέθηκε τελικά η διάγνωση της νόσου λόγω επίμονης σπληνομεγαλίας. Η διάγνωση τεκμηριώθηκε με γονιδιακό έλεγχο και τεστ φιλιππίνης. Με την πάροδο του χρόνου, το παιδί παρουσίασε και περιορισμό της κάθετης κινητικότητας των οφθαλμών, επιβεβαιώνοντας και κλινικά τη διάγνωση.

**Συμπεράσματα:** Είναι πολύ σημαντικό, ιδίως στις περιπτώσεις όπου δεν έχει ακόμα αναπτυχθεί η πλήρης κλινική εικόνα, να τίθεται η υπόνοια της νόσου (παρά τη σπανιότητά της), προκειμένου να εξασφαλισουμε καλύτερη ποιότητα ζωής στους πάσχοντες. Από το 2009 έχει εγκριθεί στη χώρα μας η χρήση φαρμακευτικού παράγοντα που, όταν χορηγηθεί πρώιμα, μπορεί να σταθεροποιήσει ή και να επιβραδύνει την εξέλιξη της νόσου, γεγονός πολύ σημαντικό για τους ασθενείς αυτούς δεδομένης της κακής πορείας της. Σαφώς η νέα αυτή θεραπευτική παράμετρος, σε συνδυασμό με άλλες θεραπείες που αναπτύσσονται, αναμένεται να βελτιώσει την προοπτική αυτών των ασθενών.

### AA19: ΑΓΟΡΙ ΜΕ ΕΠΙΜΟΝΗ ΣΠΛΗΝΟΜΕΓΑΛΙΑ-ΝΟΣΟΣ NIEMANN PICK TYPE C1.

**Παπασάββα Μ.Ε.<sup>1</sup>**, Νάκου Ι.<sup>2</sup>, Σιόντη Ε.<sup>2</sup>, Γαλάτη Χ.<sup>2</sup>, Μάκης Α.<sup>3</sup>, Σιχλιμύρη Π.<sup>2</sup>, Μαυρίδου Ε.<sup>4</sup>, Μιχελακάκη Ε.<sup>4</sup>, Τζούφη Μ.<sup>3</sup>.

- <sup>1</sup> Μονάδα Μεσογειακής Αναμίας Γενικού Νοσοκομείου Ιωαννίνων «Γ. Χατζηκώστα»
- <sup>2</sup> Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημιακού Γενικού Νοσοκομείου Ιωαννίνων
- <sup>3</sup> Τομέας Υγείας Παιδιού, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων
- <sup>4</sup> Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού

**Εισαγωγή:** Η νόσος Niemann Pick type C (NP-C) είναι μία σπάνια νευρολογική γενετική διαταραχή συσσώρευσης λιπιδίων που μπορεί να προσβάλλει βρέφη, παιδιά και ενήλικες. Κληρονομείται με τον υπολειπόμενο σωματικό τύπο και τα υπεύθυνα γονίδια είναι τα NP-C1 και NP-C2. Προκαλεί δομικές και λειτουργικές βλάβες στο Κεντρικό Νευρικό Σύστημα και είναι απειλητική για τη ζωή.

**Σκοπός:** Η περιγραφή της περίπτωσης αγοριού

### AA20: ΩΣΕΙΣ ΜΕΘΥΛΠΡΕΔΝΙΖΟΛΟΝΗΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ELECTRICAL STATUS EPILEPTICUS IN SLOW-WAVE SLEEP (ESES).

**Κορώνια Α.<sup>1</sup>**, Βούδρης Κ.<sup>2</sup>, Κατσαρού Ε.<sup>2</sup>, Μαστρογιάννη Σ.<sup>2</sup>, Μούσκου Σ.<sup>2</sup>, Βάρτζελis Γ.<sup>1</sup>

- <sup>1</sup> Β Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα
- <sup>2</sup> Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα

**Εισαγωγή:** Το σύνδρομο status epilepticus in slow-wave sleep (ESES) αποτελεί μία σπάνια επιληπτική εγκεφαλοπάθεια της παιδικής ηλικίας, που χαρακτηρίζεται από επιληπτική δραστηριότητα κατά τη διάρκεια του NREM ύπνου και συνοδεύεται από γνωστικές και συμπεριφορικές διαταραχές. Η θεραπεία του συνδρόμου περιλαμβάνει αντιεπιληπτικά φάρμακα όπως βενζοδιαζεπίνες, και κορτικοστεροειδή, χωρίς να έχει αποσαφηνιστεί πλήρως η αποτελεσματικότητά τους. Η σημασία της έγκαιρης και επιτυχούς θεραπείας έγκειται στην πρόληψη ή αποκατάσταση

των γνωσιακών ελλειμμάτων.

**Σκοπός:** Αξιολόγηση της κλινικής αποτελεσματικότητας της θεραπείας με ώσεις κορτιζόνης σε παιδιά με ESES.

**Μέθοδος:** Μελετήθηκαν προοπτικά 4 παιδιά με ESES, ηλικίας 6,5-9,0 ετών, που παρακολουθούνται στο Νευρολογικό Τμήμα του Νοσοκομείου Παίδων «Π. & Α. Κυριακού». Όλοι οι ασθενείς ελάμβαναν 3-4 αντιεπιληπτικά φάρμακα χωρίς ανταπόκριση. Η θεραπεία περιελάμβανε 4 μηνιαίες ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης (30mg/kg/d για 3 συνεχόμενες ημέρες). Καταγράφηκαν κλινικές και εργαστηριακές παράμετροι (ΑΠ, γλυκόζη ορού, βιοχημικός έλεγχος), τα χαρακτηριστικά των επεισοδίων των σπασμών (αριθμός, τύπος, διάρκεια), καθώς και η αντίληψη των γονέων σχετικά με τη νοητική απόδοση και τη συμπεριφορά των παιδιών σε δεκαβάθμια κλίμακα, πριν από κάθε έγχυση. Τέλος, καταγράφηκε η ανάγκη για τροποποίηση της αντιεπιληπτικής αγωγής καθώς και οι ανεπιθύμητες ενέργειες.

**Αποτελέσματα:** Σε δύο παιδιά οι σπασμοί υποχώρησαν πλήρως, ένα παρουσίασε σταδιακή μείωση των επεισοδίων, ενώ ένα δεν παρουσίαζε εξ' αρχής σπασμούς. Παράλληλα, βάσει της αντίληψης των γονέων, η νοητική απόδοση και η συμπεριφορά βελτιώθηκαν σε όλα τα παιδιά κατά 27,5% και 37,5%, κατά μέσο όρο, αντίστοιχα. Δεν παρατηρήθηκαν σημαντικές ανεπιθύμητες ενέργειες, με εξαίρεση ένα παιδί που παρουσίασε παροδική υπεργλυκαιμία με ανάγκη για χορήγηση ινσουλίνης.

**Συμπεράσματα:** Η θεραπεία με ώσεις μεθυλπρεδνιζολόνης μπορεί να βοηθήσει στη βελτίωση τόσο των σπασμών όσο και της νοητικής απόδοσης και συμπεριφοράς των παιδιών με ESES. Καθώς είναι καλά ανεκτή, μπορεί να περιλαμβάνεται από νωρίς στη θεραπευτική προσέγγιση του συνδρόμου αυτού. Μεγαλύτερος αριθμός ασθενών απαιτείται για να εξαχθούν ασφαλή συμπεράσματα.

### AA21: ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΠΟΥ ΜΙΜΟΥΝΤΑΙ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗ ΠΑΡΑΛΥΣΗ: Η ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΜΠΕΙΡΙΑ.

Ζούβελου Β<sup>1</sup>, Αποσταλακοπούλου Λ<sup>1</sup>, Κόκκινου Ε<sup>1</sup>, Βιλανάκης Μ<sup>1</sup>, Μακρϊγιάννη Ε<sup>1</sup>, Κέκου Κ<sup>1</sup>, Κ. Αναγνωστοπούλου<sup>2</sup>, Δαλιβίγκα Ζ<sup>3</sup>, Γκίκα Α<sup>1</sup>, Βουτετάκης Α<sup>1</sup>, Artuch R<sup>4</sup>, Armstrong J<sup>4</sup>, Perez B<sup>4</sup>, Macaya A<sup>5</sup>, Santorelli F<sup>6</sup>, **Pons R<sup>1</sup>**

1. Α' Παιδιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α, Ν.Π. «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»
2. Molecular Genetics Department, Genomedica S.A., Piraeus, Greece
3. ΚΕΠΠΑ, Ν.Π. «Αγλαΐα Κυριακού»
4. Sant Joan de Deu Children's Hospital, Barcelona Spain
5. Vall d' Hebron Hospital, Barcelona Spain
6. Molecular Medicine and Neurogenetics, IRCCS Stella Maris

Σε αυτή τη μελέτη παρουσιάζουμε την εμπειρία μας με μια σειρά 48 ασθενών με κλινική εικόνα συμβατή με εγκεφαλική παράλυση που δεν οφείλεται σε περιγεννητικές επιπλοκές, επίκτητη εγκεφαλική βλάβη ή μείζονα δυσπλασία του εγκεφάλου. Ο πρωταρχικός μας στόχος ήταν να περιγράψουμε τις κλινικές τους εκδηλώσεις, εργαστηριακά δεδομένα και μοριακά ευρήματα, με απώτερο στόχο τη βελτίωση της ανίχνευσής, κατανόησης και διαχείρισης τους.

Παρά τις ομοιότητες αυτών των ασθενών με κλασική εγκεφαλική παράλυση, διάφορα κλινικά χαρακτηριστικά διαφέρουν και μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως διαγνωστικές ενδείξεις, περιλαμβανομένων της παρουσίας μικτών κινητικών χαρακτηριστικών, ελάσεων δυσμορφικών χαρακτηριστικών, παθολογικών οφθαλμικών κινήσεων, δυσλειτουργίας του αυτονόμου και επίκτητης μικροκεφαλίας.

Σε 22 ασθενείς επιτεύχθηκε αιτιολογική διάγνωση. Η πλειοψηφία των ασθενών υποβλήθηκαν σε μοριακές μελέτες. Η ανάλυση ενός γονιδίου εκτελέστηκε σε ασθενείς στους οποίους η βιοχημική-μεταβολική εργασία ήταν ενδεικτική μιας συγκεκριμένης διαταραχής, σε ασθενείς με σπαστική παραπληγία και σε ασθενείς με θετικό οικογενειακό ιστορικό νευρογενετικής νόσου.



**AA22: ΣΠΑΝΙΑ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ OGDEN ΓΟΝΙΔΙΑΚΑ ΕΠΙΒΕΒΑΙΩΜΕΝΟΥ ΚΑΙ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ.**

**Κοντάκου Α.**<sup>1</sup>, Ζαγανάς Ι.<sup>2</sup>, Μιχαηλίδου Κ.<sup>2</sup>, Παπαδοπούλου Ε.<sup>3</sup>, Γιατζάκης Χ.<sup>4</sup>, Νιωτάκης Γ.<sup>5</sup>

1. Παιδιατρική Κλινική, «Βενιζέλειο» Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου
2. Εργαστήριο Νευρολογίας, Ιατρική Σχολή Ηρακλείου, Πανεπιστήμιο Κρήτης
3. Ιατρείο Γενετικών Νοσημάτων Παιδιατρικής Κλινικής, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου
4. DNA Biolab, Κέντρο Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής, Ηράκλειο
5. Παιδονευρολογικό Ιατρείο, «Βενιζέλειο» Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

**Εισαγωγή:** Το σύνδρομο Ogden είναι μια σπάνια φυλοσύνδετη διαταραχή που οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου NAA10. Μέχρι τώρα, έχουν επιβεβαιωθεί περί τα 20 περιστατικά διεθνώς με κοινά χαρακτηριστικά τη μικροκεφαλία, υποτονία, αναπτυξιακή καθυστέρηση & ανεπαρκή πρόσληψη βάρους.

**Σκοπός:** Η περιγραφή ενός τρίχρονου κοριτσιού με τα παραπάνω χαρακτηριστικά, στο οποίο επιβεβαιώθηκε μετάλλαξη στο γονίδιο NAA10 και σύντομη αναφορά στη σύγχρονη βιβλιογραφία.

**Μέθοδος:** Λόγω συγγενούς μικροκεφαλίας, υποτονίας (παρόντα τενόντια) και σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης, από βρεφική ηλικία, είχε ξεκινήσει εκτεταμένος έλεγχος με απεικόνιση εγκεφάλου, έλεγχο συγγενών λοιμώξεων και νοσημάτων με συγγενή υποτονία. Ο έλεγχος απέβη αρνητικός.

Ακολούθως έγινε αλληλούχιση όλου του εξώματος με την πλατφόρμα Ion Torrent PROTON και τα kits Ion Ampliseq Exome™ και Ion PI Hi-Q OT2 200™.

Για τη βιβλιογραφία, ανατρέξαμε στο PubMed με λέξεις κλειδιά “Ogden syndrome” και “NAA10 gene” και επιβεβαιώσαμε από τη βάση OMIM και GeneReviews®.

**Αποτελέσματα:** Η MRI εγκεφάλου, τα TORCH αντισώματα, ο γονιδιακός για SMA, DM1 & Angelman και ο εκτεταμένος νευρομεταβολικός δεν είχαν επιβεβαιώσει παθολογία.

Η αλληλούχιση ανίχνευσε την παθογόνο νουκλεοτιδική αλλαγή c.384T>A στο γονίδιο NAA10, κληρονομήσιμη με φυλοσύνδετο τρόπο<sup>1</sup>. Πιθανολογείται ως de novo μετάλλαξη, δεδομένου ότι δεν ανιχνεύτηκε με μέθοδο Sanger στους γονείς, χωρίς να αποκλείεται γοναδικός μωσαϊκισμός.

Στη βιβλιογραφία έχουν επιβεβαιωθεί γύρω στα 20 περιστατικά από το 2011<sup>2,3</sup> με κοινά χαρακτηριστικά την υποτονία, μικροκεφαλία, αναπτυξιακές διαταραχές, ενώ δυσμορφικά χαρακτηριστικά, επιληψία, εξελισσόμενη εγκεφαλική ατροφία, αρτηριακή υπέρταση και καρδιοπάθεια περιγράφονται κατά περίπτωση.

**Συμπεράσματα:** Συστήνεται να συμπεριλαμβάνεται στη διαφορική διάγνωση παιδιών με μικροκεφαλία, αναπτυξιακή καθυστέρηση, υποτονία και ανεπαρκή πρόσληψη βάρους, ο έλεγχος για μεταλλάξεις στο γονίδιο NAA10. Ο φαινότυπος που σχετίζεται με το σύνδρομο Ogden συνεχώς διευρύνεται με προσθήκη λιγότερο τυπικών κλινικών σημείων από τα λουπά συστήματα.

**Αναφορές:**

- 1, Saunier C. et al. Human Mutation 2016;37:755-764
- 2, Rope AF. et al. Am J Human Genet 2011;89:28-43
- Sidhu M. et al. Pediatr Neurol 2017- doi:10.1016/j.pediatrneurol.2017.07010

**AA23: ΠΡΩΤΗ ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΝΕΑΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ DNM1 ΣΕ ΠΑΙΔΙ ΜΕ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ.**

**Μακρυγιάννη Α.**<sup>1</sup>, Αναγνωστοπούλου Κ.<sup>2</sup>, Νιωτάκης Γ.<sup>3</sup>

1. Παιδιατρική Κλινική, «Βενιζέλειο» Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου.
2. Genomedica, Εργαστήριο Γενετικής Διάγνωσης, Πειραιάς.
3. Παιδονευρολογικό Ιατρείο, «Βενιζέλειο» Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου.

**Εισαγωγή:** Οι επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες παιδικής ηλικίας σχετίζονται με προοδευτική επιβάρυνση της εγκεφαλικής λειτουργίας και μόνιμες νευροαναπτυξιακές αναπηρίες. Στην αναζήτηση της άγνωστης μέχρι πρόσφατα αιτιολογίας, η σύγχρονη έρευνα στρέφεται σε γονιδιακές μεταλλάξεις με σημαντικό διαγνωστικό και προγνωστικό ρόλο. Οι μεταλλάξεις στο DNM1 γονίδιο, με την προκαλούμενη διαταραχή στα συναπτικά κυστίδια, έχουν αιτιολογικά συσχετιστεί με επιληπτική εγκεφαλοπάθεια και σχετικά ομοιογενές φαινοτυπικό φάσμα, σε αντίθεση με άλλες γενετικές επιληψίες.

**Σκοπός:** Η περιγραφή 10χρονου αγοριού με αδιάγνωστη, πρώιμης έναρξης, επιληπτική εγκεφαλοπάθεια και τρέχουσα φαρμακοανθεκτική επιληψία και βαρύτερες νευροαναπτυξιακές αναπηρίες, στο οποίο πρόσφατα επιβεβαιώθηκε

17<sup>ο</sup> Ετήσιο Παιδονευρολογικό Συνέδριο



DNM1 μετάλλαξη ως αιτιολογία της νόσου του. **Μέθοδος:** Από την έναρξη της νόσου το περιστατικό διερευνήθηκε εκτεταμένα με επανειλημμένα ΗΕΓ, MRI εγκεφάλου, εκτεταμένο νευρομεταβολικό έλεγχο και μοριακό καρυότυπο. Λόγω μη προσδιορισμού αιτιολογίας, σε ηλικία 10 ετών έγινε ανίχνευση μεταλλαγών στο σύνολο του λειτουργικού γονιδιώματος, με αλληλούχιση νέας τεχνολογίας.

**Αποτελέσματα:** Το παιδί σε βρεφική ηλικία παρουσιάστηκε με εστιακά επεισόδια, αργότερα βρεφικούς σπασμούς και έκτοτε συνεχίζει με πλειόμορφη επιληψία. Στην τρέχουσα ηλικία 10 ετών παρουσιάζει υποτονία, βαριά τετραπληγία και βαρύτατη νοητική υστέρηση. Τα ΗΕΓ εξελίχθηκαν από πολυεστιακά σε υψαρρυθμία στη βρεφική ηλικία, ακολούθως γενικευμένα συμπλέγματα αιχμών κύματος 1-1,5 Hz, ενώ πρόσφατα παρουσιάζουν πολύ βραδύ υπόστρωμα με διάσπαρτες αιχμές. Στις μαγνητικές απεικονίσεις, ο εγκέφαλος εξελικτικά παρουσιάζει ατροφία χωρίς εστιακές αλλοιώσεις. Ο νευρομεταβολικός έλεγχος και ο μοριακός καρυότυπος δεν επιβεβαίωσαν παθολογία. Διαδοχικά διαγνώστηκαν ως συνδρόμο West και Lennox Gastaut, ενώ δοκιμάστηκαν 9 αντιεπιληπτικά φάρμακα σε συνδυασμούς. Στον έλεγχο του γονιδιώματος ανιχνεύθηκε παθογόνος de novo μετάλλαξη c.416G>C (p.Gly139Ala) σε ετεροζυγωτία, στο γονίδιο DNM1, αλλαγή που δεν έχει περιγραφεί στη βιβλιογραφία έως τώρα.

**Συμπεράσματα:** Η αναζήτηση γονιδιακής βάσης των επιληπτικών εγκεφαλοπαθειών πρώιμης έναρξης σταδιακά παίρνει προεξάρχουσα θέση στη διαγνωστική διερεύνηση. Οι μεταλλάξεις στο DNM1 γονίδιο, κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατή χαρακτήρα, ενοχοποιούνται για επιληπτική εγκεφαλοπάθεια πρώιμης έναρξης, με κοινό κλινικό φαινότυπο τους ανθεκτικούς σπασμούς, νοητική υστέρηση και υποτονία.

### AA24: ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΣΥΝΔΡΟΜΗ ΚΑΙ PVS ΜΕΤΑ ΑΠΟ ΛΟΙΜΩΞΗ ΑΠΟ ΓΡΙΠΗ Β ΣΕ ΕΔΑΦΟΣ ΜΙΤΟΧΟΝΔΡΙΑΚΟΥ ΝΟΣΗΜΑΤΟΣ (NARP-like/Leigh).

**Γούλα Ε.** Τζιούβας Κ<sup>1</sup>. Μούσκου Σ<sup>2</sup>. Pons Ρ<sup>3</sup>. Πολυμενοπούλου Μ-Ε<sup>4</sup>. Νικολάου Φ<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> ΜΕΘ Παιδών Γ.Ν.Π.Α. «Π&Α Κυριακού»

<sup>2</sup> Νευρολογικό Τμήμα Γ.Ν.Π.Α. «Π&Α Κυριακού»

<sup>3</sup> Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών Γ.Ν.Π.Α. «Αγία Σοφία»

<sup>4</sup> Β΄ Παιδιατρική κλινική ΕΣΥ Γ.Ν.Π.Α. «Π&Α Κυριακού»

νευρολογική συνδρομή (αταξικό βάδισμα, υποτονία, ΔΕ ημιπάρεση, σίτιση με αλεσμένα) εισήχθη στο νοσοκομείο μας λόγω νωθρότητας και άρνησης λήψης τροφής, απύρετη, με κλινική εικόνα υποτονίας και αφυδάτωσης. Από το διαγνωστικό έλεγχο προέκυψε PCR θετική για γρίπη Β και καλύφθηκε με οσελταμιβίρη, ενώ η ασθενής παρουσίασε αυξημένες εκκρίσεις αναπνευστικού και ασθενή βήχα. Πραγματοποιήθηκε επίσης CT εγκεφάλου, χωρίς ιδιαίτερα ευρήματα, πλην μικρών υπόπυκνων εστιών στα βασικά γάγγλια και ΟΝΠ χωρίς παθολογικά ευρήματα (κυτ 0, λεύκωμα 10,5mg/dl , σάκχαρο 50 mg/dl, άμεσο αρνητικό). Λόγω της επιδεινωμένης νευρολογικής της εικόνας η ασθενής εισήχθη στη ΜΕΘ (αυτόματη-άρρυθμη αναπνοή, GCS 11/15). Διασωλήνώθηκε και διενεργήθηκε MRI εγκεφάλου που ανέδειξε συμμετρικές αλλοιώσεις στα βασικά γάγγλια, στα εγκεφαλικά σκέλη, καθώς και στα παρεγκεφαλιδικά ημισφαίρια ιδίως AP και παρεγκεφαλιδική ατροφία. Έγινε έλεγχος λοίμωξης ΚΝΣ που ήταν αρνητικός και πλήρης μεταβολικός έλεγχος που ανέδειξε ήπια αυξημένο γαλακτικό στο ENY 2,80mmol/l (φτ 1,10-2,20). Από το ιστορικό, τον απεικονιστικό έλεγχο και τη σταθερά επιδεινούμενη νευρολογική εικόνα της ασθενούς (εμφάνιση μυοκλονικών σπασμών, με πτωχή ανταπόκριση στη φαρμακευτική αγωγή), τέθηκε η υποψία μιτοχονδριακού νοσήματος και στάλθηκε γονιδιακός έλεγχος που ήταν θετικός για τη μετάλλαξη 9185T>C, η οποία σχετίζεται με NARP/Leigh-like syndrome. Επίσης διενεργήθηκε νέα MRI εγκεφάλου που ανέδειξε εξέλιξη των βλαβών (νέες βλάβες στα πρόσθια τμήματα των κελυφών και των ωχρών σφαιρών, στις κεφαλές των κερκοφόρων πυρήνων, στον αριστερό ιππόκαμπο και το ραχιαίο στέλεχος) που ενίσχυσε τη διάγνωση του μιτοχονδριακού νοσήματος.

Η ασθενής πλέον είναι σε μόνιμη φυτική κατάσταση: έχει αυτόματη αναπνοή, δεν εστιάζει, δεν επικοινωνεί, δεν εκτελεί εντολές. Για τον έλεγχο των στασμών λαμβάνει αγωγή με λεβετιρακετάμη, φαινοβαρβιτάλη, κλοβαζάμη και διαζεπάμη. Έχει μόνιμη τραχειοστομία και γίνονται τακτικά βρογχοαναρροφήσεις. Σιτίζεται μέσω γαστροστομίας.

Η μετάλλαξη 9185T>C στο γονίδιο MT-ATP6 σχετίζεται με το NARP-Leigh syndrome. Πρόκειται για νευροεκφυλιστική διαταραχή που οφείλεται σε βλάβη του μιτοχονδριακού DNA και μπορεί να παρουσιάσει ραγδαία επιδείνωση μετά από ιογενείς λοιμώξεις.

### AA25: ΜΗΤΡΩΟ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗ ΠΑΡΑΛΥΣΗ ΑΤΤΙΚΗΣ - ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΤΡΙΕΤΙΑΣ 2015-2017 ΚΑΙ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΜΕ ΤΗΝ ΑΠΕΙΚΟΝΙΣΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ.

**Κουτσάκη Μ<sup>1</sup>**, Πετρά Μ<sup>2</sup>, Μαστρογιάννη Σ<sup>3</sup>, Πυργελή Μ<sup>4</sup>, Καπετανάκης Μ<sup>5</sup>, Σμυρνή Ν<sup>2</sup>, Στρατάκη Ε<sup>2</sup>, Τζάκη Μ<sup>6</sup>, Μπούζα Ε<sup>7</sup>, Ζλατάνος Γ<sup>8</sup>, Δαμιανός Δ<sup>9</sup>, Φιλιόπουλος Κ<sup>2</sup>, Ντινόπουλος Α<sup>1</sup>, Σκουτέλη Ε<sup>4</sup>, Παπαβασιλείου Α<sup>10</sup>

1. ΠΓΝ «Αττικόν»
2. ΓΝ Παιδών Πεντέλης
3. ΓΝ Παιδών «Παναγιώτη & Αγλαΐας Κυριακού»
4. ΕΛΕΠΑΠ Αττικής
5. Εταιρία Προστασίας Σπαστικών
6. ΓΝ- Μαιευτήριο «Έλενα Βενιζέλου»
7. ΓΝ Παιδών «Η Αγία Σοφία»
8. Ίδρυμα Κοινωνικής Εργασίας «Χατζηπατέρειο»
9. Ναυτικό ΓΝ Αθηνών
10. Ιασώ Παιδών

**Εισαγωγή:** Η δημιουργία μητρώων καταγραφής παιδιών με εγκεφαλική παράλυση (ΕΠ) αποτελεί βασικό στοιχείο προαγωγής της γνώσης σχετικά με τη νόσο και δημιουργίας ενός ευρωπαϊκού δικτύου συνεργασίας εξειδικευμένων κέντρων με στόχο την βελτίωση της αποκατάστασης των ασθενών.

**Σκοπός:** Η παρουσίαση δεδομένων πολυκεντρικής καταγραφής παιδιών με ΕΠ στην Αττική για την τριετία 2015-2017, κατά τις κατευθυντήριες οδηγίες του Ευρωπαϊκού Δικτύου SCPE, σε συνάρτηση με την απεικόνιση εγκεφάλου.

**Μέθοδος:** Μελετήθηκαν στοιχεία 301/586 ασθενών του μητρώου, για τους οποίους υπήρχαν πληροφορίες για μετανεογνική MRI εγκεφάλου.

**Αποτελέσματα:** Η κατηγοριοποίηση των απεικονιστικών ευρημάτων κατά MRICS, ήταν: Α. διαταραχές ανάπτυξης 20/301 (6,7%), Β. επικρατέστερη βλάβη λευκής ουσίας 164/301 (55%), C. επικρατέστερη βλάβη φαιάς ουσίας 43/301 (14,3%), D. ποικίλες αλλοιώσεις 51/301 (16,5%), Ε. φυσιολογικό 23/301 (7,5%). Ανάλογα με τον τύπο της ΕΠ, καταγράφηκαν: σπαστική ΕΠ 245/301 (81,4%), εκ των οποίων 80% με αμφοτερόπλευρη εκδήλωση, δυσκινητική ΕΠ 16/301 (5,3%), αταξική ΕΠ 14/301 (4,7%) και μη-ταξινομήσιμη ΕΠ 26/301 (8,6%). Διαμαρτία διάπλασης εγκεφάλου και συγγενείς ανωμαλίες αναφέρθηκαν σε 26 (8,6%) και 29 (10%) ασθενείς αντίστοιχα. Διάγνωση συνδρόμου σε 14 ασθενείς (4,7%). Το 15% των εχόντων διαταραχές ανάπτυξης στην MRI, έφεραν και λοιπές συγγενείς ανωμαλίες. Από τους ασθενείς με φυσιολογική απεικόνιση, 40% είχαν αμφοτερόπλευρη σπαστική, 13% δυσκινητική, 5%

αταξική και 20% μη-ταξινομήσιμη ΕΠ.

**Συμπεράσματα:** Βασικό απεικονιστικό χαρακτηριστικό είναι η επικρατούσα βλάβη της λευκής ουσίας. Ενδιαφέρον προκαλεί το σημαντικό ποσοστό (σχεδόν το μισό) των ασθενών με φυσιολογική μαγνητική οι οποίοι εκδηλώνουν σπαστικότητα. Το προτεινόμενο από το SCPE σύστημα ταξινόμησης της μετανεογνικής μαγνητικής απεικόνισης (MRICS) αποτελεί αξιόλογο διαγνωστικό εργαλείο.

### AA26: ΕΠΙΛΗΨΙΑ ΜΕ ΜΥΟΚΛΟΝΙΚΕΣ ΑΦΑΙΡΕΣΕΙΣ: ΕΝΑ ΣΠΑΝΙΟ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ – ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ.

**Μιγαλέτου Χ<sup>1</sup>**, Γιαννίση Α<sup>1</sup>, Αθανασοπούλου Π<sup>1</sup>, Δασκαλάκη Κ<sup>1</sup>, Αλεβησοβίτης Σ<sup>1</sup>, Μαγκούτη Ε<sup>1</sup>, Γεωργής Π<sup>1</sup>, Αναγνωστόπουλος Γ<sup>1</sup>, Νερομυλιώτης Ε<sup>1</sup>, Ζησιμοπούλου Α<sup>1</sup>, Πέτρου Έ<sup>1</sup>, Κατσαλούλη Μ<sup>1</sup>, Θεοδώρου Β<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Νευρολογικό Τμήμα Γ.Ν. Παιδών «Η Αγία Σοφία»

**Εισαγωγή:** Παρουσιάζεται ιστορικό αγοριού 6 ετών που διαγνώστηκε με το σύνδρομο «Επιληψία με μυοκλονικές αφαιρέσεις». Από το ιστορικό περιγράφονται προ μηνός 2 επεισόδια γενικευμένων τονικοκλονικών κρίσεων για τα οποία του είχε χορηγηθεί αγωγή με Οξκαρβαζεπίνη. Έκτοτε αναφέρονται καθημερινά πολλαπλά επεισόδια διαταραχής απαντητικότητας με προσήλωση βλέμματος και τινάγματα άκρων και, σπανιότερα, κεφαλής. Η «Επιληψία με μυοκλονικές αφαιρέσεις» αποτελεί σπάνιο επιληπτικό σύνδρομο (0,5-1% των επιληπτικών διαταραχών). Η κλινική εικόνα περιλαμβάνει αφαιρέσεις σε συνδυασμό με τινάγματα των ώμων ή/και των άκρων (μυοκλονίες), ενώ σε >75% των περιπτώσεων εμφανίζονται και άλλοι τύποι κρίσεων (κυρίως γενικευμένες τονικοκλονικές και αφαιρέσεις). Οι κρίσεις είναι πολλαπλές ημερησίως, εκλύονται με υπέρπνοια και πολλές φορές ελέγχονται δύσκολα. Η διαφορική διάγνωση του συνδρόμου από άλλα επιληπτικά σύνδρομα με μυοκλονίες και αφαιρέσεις είναι συχνά δυσχερής.

**Σκοπός:** Σκοπός της παρουσίασης είναι η ανάδειξη των χαρακτηριστικών του συνδρόμου που βοηθούν στη διαφορική του διάγνωση από άλλα σύνδρομα παρόμοιων χαρακτηρισίων, όπως, λόγω χάρη, η επιδείνωση της εικόνας κατόπιν χορήγησης Οξκαρβαζεπίνης.

**Μέθοδος:** Πρόκειται για αγόρι με καλή επικοινωνία, χωρίς εστιακή νευρολογική σημειολογία, με φυσιολογική ψυχοκινητική ανάπτυξη και ελεύθερο περιγεννητικό ιστορικό. Ο εργαστηριακός

έλεγχος (γενική – βιοχημικά) ήταν φυσιολογικός. Στο video-HEG ύπνου και εγρήγορσης μετά την αφύπνιση καταγράφηκαν γενικευμένες εκφορτίσεις από αιχμή/πολυαιχμή – βραδύ κύμα 3-4 c/s μέγιστης διάρκειας 12-14 sec με συνοδό κλινική εκδήλωση (προσήλωση βλέμματος, διαταραχή απαντητικότητας και τινάγματα άκρων και, ενίοτε, κεφαλής). Διενεργήθηκε MRI εγκεφάλου χωρίς παθολογικά ευρήματα.

**Αποτελέσματα:** Ξεκίνησε αγωγή με Βαλπροϊκό οξύ (30 mg/kg). Στην επανεξέταση μετά από 3 μήνες ήταν ελεύθερος κρίσεων και το HEG παρουσίαζε σαφή βελτίωση. Επίσης, αναφέρεται καινοποιοτική σχολική επίδοση με την έναρξη της σχολικής χρονιάς.

**Συμπεράσματα:** Σε κάθε περίπτωση εκδήλωσης επιληπτικών κρίσεων με μικτά κλινικοηλεκτροεγκεφαλογραφικά στοιχεία αφαιρέσεων και μυοκλονιών και έκλυση της εικόνας κυρίως στην υπέρηχου πρέπει να μπαίνει στη διαφορική διάγνωση το σύνδρομο «Επιληψία με μυοκλονικές αφαιρέσεις».

### AA27: ΑΠΥΡΕΤΟΙ ΣΠΑΣΜΟΙ ΣΕ ΠΑΙΔΙ: ΠΟΣΟ ΑΘΩΟΙ ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΕΙΝΑΙ;

**Νάνο Α.,** Μαραγκού Χ., Καναβούρα Ε., Χατζόπουλος Ι., Ντεμάτζι Ι.

*Παιδιατρική Κλινική, Γ.Ν.Κέρκυρας*

**Εισαγωγή:** Οι επιληπτικοί σπασμοί, σε ποσοστό 20-40% αποτελούν το πρώτο σύμπτωμα εκδήλωσης των εγκεφαλικών όγκων, εμφανιζόμενο συχνότερα σε όγκους που αναπτύσσονται βραδέως σε περιοχές όπως των μετωπιαίων και των κροταφικών λοβών καθώς και στις δομές του μεταιχμιακού συστήματος, όπως ο ιππόκαμπος. Οι οφειλόμενοι σε όγκους επιληπτικοί σπασμοί χαρακτηρίζονται από φαρμακοανθεκτικότητα ενώ η παρουσία τους είναι αντιστρόφως ανάλογη της κακοήθειας του όγκου.

**Σκοπός:** Είναι η περιγραφή περιστατικού με απύρετους σπασμούς σε έδαφος όγκου Ιππόκαμπου καθώς και βιβλιογραφική ανασκόπηση.

**Μέθοδος:** Απύρετη έφηβη 13 χρονών με ελεύθερο ατομικό-οικογενειακό ιστορικό, προσκομίστηκε στα ΤΕΠ με αιφνίδια μεταβολή του επιπέδου συνείδησης, της εκφοράς του λόγου και της συμπεριφοράς από λίγες ώρες. Λόγω της αιφνίδιας εμφάνισης νευρολογικής συνδρομής η οποία εξελίχθηκε σε εστιακούς σπασμούς με δευτερογενή γενίκευση, διενεργήθηκε επείγουσα CT εγκεφάλου. Η CT εγκεφάλου ανέδειξε υπόπυκνη βλάβη ασαφών ορίων με παρουσία περιφερικών ελασβετώσεων στην περιοχή του ιπποκάμπου αριστερά και της σύστοιχης παρατι-

ποκάμπιας έλικας, η οποία ασκούσε πιεστικά σημεία στις παρακείμενες εγκεφαλικές δεξαμενές, χωρίς μετατόπιση της μέσης γραμμής. Η ασθενής λόγω status epilepticus διασωληνώθηκε και διακομίσθηκε σε τριτοβάθμιο νοσοκομείο.

**Συμπέρασμα:** Οι όγκοι του ΚΝΣ στην παιδική ηλικία εμφανίζουν μεγάλη ετερογένεια ως προς τη συμπτωματολογία τους, η οποία εξαρτάται από την εντόπιση, τη βιολογία του όγκου και την ηλικία του παιδιού. Η εμφάνιση απύρετων σπασμών σε παιδί, ιδιαίτερα όταν το ατομικό αναμνηστικό είναι ελεύθερο, θα πρέπει να εγείρουν υποψία για χωροκατακτική εξεργασία η οποία μπορεί να επιβεβαιωθεί ή να αποκλειστεί με άμεση διενέργεια νευροαπεικόνισης.

### AA28: Η ΦΑΙΝΟΤΥΠΙΚΗ ΕΤΕΡΟΓΕΝΕΙΑ ΤΩΝ ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΩΝ ΜΕ ΤΗΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ SCN1A ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΩΝ ΚΡΙΣΕΩΝ ΣΤΗΝ ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΡΑΞΗ.

**Αλεβetsοβίτης Σ.Κ.<sup>1</sup>,** Γιαννίση Α.<sup>1</sup>, Αθανασοπούλου Π.<sup>1</sup>, Δασκαλάκη Κ.<sup>1</sup>, Μαγκούτη Ε.<sup>1</sup>, Γεωργής Π.<sup>1</sup>, Αναγνωστόπουλος Γ.<sup>1</sup>, Νερομυλιώτης Ε.<sup>1</sup>, Ζησιμοπούλου Α.<sup>1</sup>, Μιχαλέτου Χ.<sup>1</sup> Πέτρου Έ.<sup>1</sup>, Κατσαούλη Μ.<sup>1</sup> Θεοδώρου Β.<sup>1</sup>

*<sup>1</sup> Νευρολογικό Τμήμα Νοσοκομείου Παιδών «Η Αγία Σοφία»*

**Εισαγωγή:** Είναι ευρύ το φάσμα των επιληπτικών κρίσεων που σχετίζονται με την μετάλλαξη του γονιδίου SCN1A, διαφόρου βαρύτητας και ποιότητας τύπων, από απλούς Πυρετικούς (ΠΣ) έως Dravet σύνδρομο(SMEI). Παρουσία ΠΣ, απύρετων (ΑΠΣ) και εμπύρετων (ΕΠΣ), που δεν παραπέμπουν σε γνωστό σύνδρομο και δυσχεραίνουν τη διάγνωση.

**Σκοπός:** Η ανάδειξη των κλινικών χαρακτηριστικών, σε 4 άτυπες περιπτώσεις, στις οποίες ετέθη η υποψία της μετάλλαξης.

**Μέθοδος:** Περιγράφονται 4 περιπτώσεις με ποιότητες εκδηλώσεις και κλινική πορεία Άρρεν παρουσίασε από 3 μηνών, πολλαπλούς ΠΣ και ΑΠΣ σπασμούς, με εστιακό ΗΕΓ και Μαγνητική Τομογραφία (ΜΤ) με Σκλήρυνση του Ιπποκάμπου. Πορεία με πολλαπλά Πυρετικά status epilepticus, επιδείνωση με οξυκαρβαζεπίνη και αλλαγή του τύπου των κρίσεων με εμφάνιση μυοκλονιών. Άρρεν 10 μηνών με καλή ΨΚΕ, παρουσίασε ΠΣ και ΑΠΣ με θετικό ιστορικό στην οικογένεια, ΗΕΓ χωρίς αξιόλογα ευρήματα και ΜΤ με διεύρυνση του υπαραχνοειδούς χώρου.

Αγόρι 10 ετών με προωρότητα και επιτυλοκές, παρουσίασε γενικευμένα και εστιακά με δευτερογενή γενίκευση επεισόδια Η ΜΤ ήταν συμβατή



με το ιστορικό. Το ΗΕΓ ύπνου έδειξε συνεχή καταγραφή από συμπλέγματα αιχμής ακολουθούμενης από βραδυ κύμα. Ανταποκρίθηκε στην αγωγή με Βαλπροϊκό.

Κορίτσι 16 ετών, με καλή ΨΚΕ και με σποραδικά επεισόδια ΓΚ ΕΣ και ΑΠΣ από ηλικίας 8 μηνών με εστιακούς ΠΣ, εστιακό ΗΕΓ με φωτοευαισθησία και ΜΤ με DNET. Επιδεινώθηκαν οι κρίσεις με οξκαρβαζεπίνη, μέτρια φαρμακευτική ανταπόκριση.

**Αποτελέσματα:** Επιβεβαιώθηκε η μετάλλαξη του γονιδίου SCN1A στα περιστατικά.

**Συμπέρασμα:** Η έναρξη των κρίσεων με ή χωρίς ΗΕΓ/κά ευρήματα πριν το 1ο έτος, η επιδείνωση επί πυρετού και με αναστολείς διαύλων Na και η αλλαγή του τύπου των κρίσεων ακόμα και στις περιπτώσεις που φαίνονται συμπτωματικές, συνιστούν ενδείξεις για την ύπαρξη της μετάλλαξης.

### ΑΑ29: ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΑΝΑΣΤΡΕΨΙΜΟΥ ΑΓΓΕΙΟΣΠΑΣΜΟΥ ΤΩΝ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΩΝ ΑΓΓΕΙΩΝ.

**Μαμασιή Ε.<sup>1</sup>**, Γιώργη Μ.<sup>1</sup>, Pons R.<sup>2</sup>, Τσιβγούλη Γ.<sup>3</sup>, Σπανού Μ.<sup>1</sup>, Τσιρούδα Μ.<sup>1</sup>, Κουτσάκη Μ.<sup>1</sup>, Ντινόπουλος Α.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικό»

<sup>2</sup> Α' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»

<sup>3</sup> Β' Πανεπιστημιακή Νευρολογική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικό»

**Εισαγωγή:** Το σύνδρομο αναστρέψιμου αγγειόσπασμου των εγκεφαλικών αγγείων (Reversible Cerebral Vasoconstriction Syndrome-RCVS) εμφανίζεται σπάνια στα παιδιά και χαρακτηρίζεται από αναστρέψιμη, τμηματική, πολυεστιακή αγγειοσύσπαση των εγκεφαλικών αρτηριών, λόγω παροδικής διαταραχής στον έλεγχο του αγγειακού τόνου. Προβάλλει με επεισόδια έντονης κεφαλαλγίας (δίκην κεραυνού), συχνά συνοδευόμενα από οξεία εστιακή νευρολογική σημειολογία ή / και επιληπτικές κρίσεις. Το RCVS μμείται ποικίλες νευρολογικές διαταραχές (τραύμα, μη ραγέν ενδοκράνιο ανεύρυσμα, υπαραχνοειδή αιμορραγία, αγγειίτιδες, μεταβολικά νοσήματα, κ.ά), οι οποίες πρέπει να αποκλειστούν. Οι αναστολείς διαύλων ασβεστίου, όπως η νιμοδιπίνη, περιορίζουν την συμπτωματολογία και αποτελούν την πιο αποδεκτή μέθοδος θεραπείας.

**Περιγραφή περιστατικού:** Έφηβος 13 ετών παρουσιάζει από τετραετίας παροξυσμικά, αναστρέψιμα, μικρής διάρκειας επεισόδια αιμωδιών, ημιάφησης δεξιά ή αριστερά και αφασίας εκπομπής λόγου, ακολουθούμενα από κροταφί-

κή-νιακή κεφαλαλγία, με πλήρη αποκατάσταση. Ο εκτεταμένος έλεγχος προς την κατεύθυνση αγγειίτιδας, θρομβοφιλίας, διαταραχών πήξης, αιματολογικών και μεταβολικών νοσημάτων, λοιμώξεων, επιληψίας και δομικών διαταραχών του εγκεφάλου ήταν αρνητικός. Ο απεικονιστικός έλεγχος με MRI/MRA εγκεφάλου ανέδειξε στένωση της έσω καρωτίδας και μέσης εγκεφαλικής αρτηρίας αριστερά με παρουσία παράπλευρου δικτύου, εικόνα που αποδόθηκε σε σύνδρομο Moya Moya. Η κλασική αγγειογραφία εγκεφάλου (DSA), ωστόσο, δεν επιβεβαίωσε τα ευρήματα. Αμέσως μετά τη διενέργεια της εξέτασης, ο ασθενής παρουσίασε τυπικό επεισόδιο, που αποκαταστάθηκε με ταχεία ενυδάτωση και έκπτυξη ενδαγγειακού χώρου. Η προφυλακτική χορήγηση ασπιρίνης και νιμοδιπίνης σταθεροποίησαν την εικόνα του.

**Συμπέρασμα:** Το σύνδρομο RCVS χαρακτηρίζει μια δυναμική κατάσταση των εγκεφαλικών αγγείων, προβάλλει με αναστρέψιμη εστιακή νευρολογική σημειολογία και αποτελεί διάγνωση εξ αποκλεισμού. Η διενέργεια κλασικής αγγειογραφίας μπορεί να επάγει αγγειόσπασμο και θα πρέπει να διενεργείται με προσοχή σε ύποπτες περιπτώσεις. Η προφυλακτική χορήγηση αναστολέων διαύλων ασβεστίου, παρότι συμβάλει στον καλύτερο έλεγχο των επεισοδίων, δε φαίνεται να επηρεάζει την μακροχρόνια πρόγνωση. Η επαρκής ενυδάτωση, η αποφυγή παραγόντων κινδύνου (πχ αγγειοσπαστικά, αδρενεργικά, σεροτονινεργικά φάρμακα) και η άμεση αντιμετώπιση του επεισοδίου αποτελούν σημαντικά μέτρα για την πρόληψη υποτροπών και την εγκτάσταση μόνιμης ισχαιμικής βλάβης.

### ΑΑ30: ΕΛΛΕΙΨΗ ΤΗΣ ΔΕΥΔΡΟΓΟΝΑΣΗΣ ΑΚΥΛΟ-COΑ ΒΡΑΧΕΙΑΣ ΑΛΥΣΟΥ (SHORT-CHAIN ACYL-COΑ DEHYDROGENASE DEFICIENCY-SCADD): ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΜΕ ΜΙΚΡΟΚΕΦΑΛΙΑ, ΛΕΥΚΟΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ ΚΑΙ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΜΑΓΝΗΤΙΚΗ ΦΑΣΜΑΤΟΣΚΟΠΙΑ ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ.

**Παπαδοπούλου Μ.<sup>1</sup>**

Παπαδοπούλου-Λεγμπέλου Κ.<sup>1</sup>, Δάλτα Ε.<sup>1</sup>, Τράμμα Δ.<sup>1</sup>, Γκουσαρίδου Φ.<sup>2</sup>, Ευαγγελίου Α.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Δ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης «Παπαγεωργίου»

<sup>2</sup> Ακτινοδιαγνωστικό Εργαστήριο, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης «Παπαγεωργίου»

**Εισαγωγή:** Η έλλειψη της δευδρογονάσης ακυ-



λο-CoA βραχείας αλύσου (SCADD) είναι διαταραχή της β- οξειδωσης των λιπαρών οξέων στα μιτοχόνδρια με επιπολασμό 1/50.000 γεννήσεις. Μεταβιβάζεται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο και χαρακτηρίζεται από αύξηση της βουτυρυλ- καρνιτίνης (C<sub>11</sub>H<sub>21</sub>NO<sub>4</sub>) και του αιθυλμαλονικού οξέος (C<sub>5</sub>H<sub>8</sub>O<sub>4</sub>) στο αίμα και στα ούρα. Οι ασθενείς μπορεί να πάσχουν βαριά (υπογλυκαιμία, υποτονία, καθυστέρηση αύξησης και ανάπτυξης, σπασμοί, δυσμορφικά χαρακτηριστικά, μυοπάθεια), έως και να είναι πλήρως ασυμπτωματικοί. Τα δεδομένα σχετικά με τα νευροαπεικονιστικά χαρακτηριστικά είναι περιορισμένα σε σύγκριση με άλλα νοσήματα σύμφυτης διαταραχής του μεταβολισμού.

**Σκοπός- Μέθοδος:** Παρουσιάζεται συνοπτικά η κλινική εικόνα, η διαγνωστική προσέγγιση και η 10 ετής παρακολούθηση άρρενος ασθενούς με SCADD μετά από αναδρομική μελέτη του ιατρικού φακέλου του.

**Αποτελέσματα:** Βρέφος με ελεύθερο ιστορικό παρουσιάστηκε με σπασμούς, πυρετό, μεταβολική οξέωση, σημεία αφυδάτωσης και αύξηση της CRP και των ηπατικών ενζύμων, με γρήγορη κλινική και εργαστηριακή απάντηση στα αρχικά μέτρα αντιμετώπισης (ενυδάτωση, αντιμικροβιακή και αντισπασμωδική θεραπεία). Λόγω μικροκεφαλίας και επανεμφάνισης ανθεκτικών σπασμών, έγινε μεταβολικός έλεγχος θέτοντας ισχυρή υποψία για τη νόσο, η οποία επιβεβαιώθηκε με τον προσδιορισμό της μειωμένης δραστηριότητας του ενζύμου σε ινοβλάστες του ασθενούς. Η κλινική πορεία ήταν πολύ καλή με πλήρη έλεγχο των σπασμών και διακοπή της αντιεπιληπτικής αγωγής στη νηπιακή ηλικία. Σε ηλικία 10 ετών ο ασθενής δεν εμφανίζει παρά ήπια διαταραχή ανάπτυξης, χωρίς καμία αγωγή. Αντίθετα, η παρακολούθηση με μαγνητική τομογραφία ανέδειξε εκτεταμένη πολυεστιακή εγκεφαλοπάθεια, διαταραχές της μυελίνωσης και του ενεργειακού υποστρώματος του εγκεφάλου με χαμηλό λόγο χολίνης/ κρεατίνης στη φασματοσκοπία.

**Συμπεράσματα:** Η SCADD αποτελεί σπάνια μεταβολική διαταραχή που μπορεί να εκδηλωθεί με μεγάλη ετερογένεια στην κλινική εικόνα και έκβαση των ασθενών. Κλινική υποψία για τη νόσο σε συνδυασμό με λευκοεγκεφαλοπάθεια και παθολογική συγκέντρωση μεταβολιτών εγκεφάλου θα πρέπει να ελέγχεται περαιτέρω. Παρακολούθηση με μαγνητική τομογραφία και φασματοσκοπία εγκεφάλου, ακόμα και ασυμπτωματικών ασθενών, θα μπορούσε μελλοντικά να επιτρέψει φαινοτυπική/ βιοχημική και απεικονιστική συσχέτιση.

### ΑΑ31: ΠΡΟΟΔΕΥΤΙΚΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΜΥΕΛΙΤΙΔΑ ΜΕ ΔΥΣΚΑΜΨΙΑ ΚΑΙ ΜΥΟΚΛΟΝΟ ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΗ ΜΕ ΑΝΤΙΣΠΑΣΜΑΤΑ ΕΝΑΝΤΙ ΤΟΥ ΥΠΟΔΟΧΕΑ ΤΗΣ ΓΛΥΚΙΝΗΣ.

**Μητρονιώργου Μ<sup>1</sup>,** Γιώργη Μ<sup>1</sup>, Αλεξόπουλος Χ<sup>2</sup>, Σπανού Μ<sup>1</sup>, Τσιρούδα Μ<sup>1</sup>, Γκέργκη Α<sup>1</sup>, Ντινόπουλος Α<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> Γ' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικό»

<sup>2</sup> Μονάδα Νευροανοσολογίας, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α

**Εισαγωγή:** Τα αντισώματα έναντι του υποδοχέα της γλυκίνης (GlyR-abs) έχουν προσφάτως συσχετιστεί με το φάσμα Stiff Person Syndrome, μέρος του οποίου αποτελεί η προοδευτική εγκεφαλομυελίτιδα με δυσκαμψία και μούκλονο (PERM). Η νόσος PERM αποτελεί σοβαρή νευροανοσολογική διαταραχή, ιδιαίτερα σπάνια στην παιδική ηλικία. Χαρακτηρίζεται από διαταραχές οφθαλμοκινητικότητας, βλεφαρόπτωση, δυσφαγία, δυσαρθρία, την παρουσία μούκλονου, ενώ συχνά συνδυάζεται με διαταραχές του αυτόνομου νευρικού συστήματος. Παρουσιάζει καλή ανταπόκριση στην ανοσοτροποποιητική αγωγή.

**Περιγραφή περιστατικού:** Έφηβη 17 ετών με εγκατάσταση προοδευτικής νευρολογικής συνδρομής από την ηλικία των 10 ετών, που χαρακτηρίζεται από υποτροπιάζοντα επεισόδια βλεφαρόπτωσης, μυοκλονικό τρόμο και πυραμидική σημειολογία, σε συνδυασμό με δυσαρθρία και διαταραχές βάδισης. Ο έλεγχος για λοιμώδη, συστηματικά και μεταβολικά νοσήματα, νεοπλασμάτα-παρaneoπλαστικά σύνδρομα, μυσθένεια και αυτοάνοσες εγκεφαλίτιδες ήταν αρνητικός. Ο νευροαπεικονιστικός έλεγχος (MRI εγκεφάλου-σπονδυλικής στήλης, ΗΕΓ, PET-CT) ήταν φυσιολογικός. Μοναδικές ενδείξεις υπέρ διαταραχής ανοσολογικού μηχανισμού ήταν η αυξημένη ΤΚΕ στη διάρκεια των εξάρσεων και οι θετικές ολιγοκλωνικές ζώνες με αυξημένο IgG-Index στο ΕΝΥ.

Η ασθενής παρουσίαζε άμεση ανταπόκριση στη θεραπεία με στεροειδή, ενώ υποτροπίαζε σε κάθε προσπάθεια αποδομεισής τους. Η έναρξη δεύτερης γραμμής ανοσοθεραπείας (mycophenolate mofetyl) ήταν ανεπιτυχής. Η επανεισαγωγή των στεροειδών σε συνδυασμό με γ-φαφαιρίνη συντέλεσαν σε εντυπωσιακή βελτίωση, που ήταν ωστόσο προσωρινή. Στη διαδικασία μείωσης παρουσίασε εκ νέου κλινική υποτροπή. Στην παρούσα φάση παρουσιάζει βελτιούμενη κλινική πορεία, υπό σταδιακά μειούμενη δόση στεροειδών και συστηματική χορήγηση αζαθειοπρίνης. Στα πλαίσια αναζήτησης για ανοσολογικού μηχανισμού διαταραχή του νευρικού συστήματος,

τα GlyR-abs σε ορό και ENY βρέθηκαν θετικά σε πρόσφατα και παλαιότερα δείγματα.

**Συμπέρασμα:** Η ανακάλυψη νέων αυτοαντισωμάτων που σχετίζονται με νευροανοσολογικά νοσήματα, συντελεί στην πληρέστερη κατανόηση της αιτοπαθογένειας και συμβάλλει στην αιτιολογική προσέγγιση, μειώνοντας την ανασφάλεια του κλινικού ιατρού ως προς την επιλογή της κατάλληλης θεραπείας. Η παρουσία ολιγοκλωνικών ζωνών και υψηλού IgG-Index αποτελεί πρώιμο και συχνά μοναδικό γνωστό δείκτη ανοσολογικού υποστρώματος, γεγονός που υπογραμμίζει την κλινική τους αξία.

### AA32: Η ΧΡΗΣΗ ΤΗΣ ΑΤΟΜΟΞΕΤΙΝΗΣ ΣΕ ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΙΣ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΜΗ ΠΡΟΟΔΕΥΤΙΚΕΣ ΚΙΝΗΤΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΚΑΙ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΥΓΚΕΝΤΡΩΣΗΣ ΜΕ ΣΤΟΧΟ ΤΗΝ ΟΡΙΟΘΕΤΗΣΗ ΤΗΣ ΚΙΝΗΣΗΣ.

Σπανού Μ.<sup>1</sup>, Λέπουρα Α.<sup>2</sup>, Καραπατούχα Β.<sup>2</sup>, Τσιρούδα Μ.<sup>1</sup>, Γιώργη Μ.<sup>1</sup>, Κουτσάκη Μ.<sup>1</sup>, Ντινόπουλος Α.<sup>1</sup>

Παιδονευρολογική Μονάδα, Γ' Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «Αττικόν»  
«Κίνητρο και Κίνηση», Κέντρο Θεραπειών

**Εισαγωγή:** Η Ατομοξετίνη είναι εκλεκτικός αναστολέας της νορεπινεφρίνης με ένδειξη σε παιδιά >6 ετών με διαταραχή ελλειμματικής προσοχής και υπερκινητικότητα (ΔΕΠΥ). Πολλές κινητικές διαταραχές με νευρολογικό υπόστρωμα συνυπάρχουν με διαταραχή στη συγκέντρωση.

**Σκοπός:** Η μελέτη της επίδρασης της ατομοξετίνης σε ασθενείς με μη προοδευτική παρεγκεφαλιδική αταξία και στοιχεία ΔΕΠΥ στην οριοθέτηση της κίνησής τους.

**Μέθοδος:** Αναφέρουμε 2 ασθενείς με μη προοδευτική παρεγκεφαλιδική αταξία αγνώστου αιτιολογίας.

Ο 1<sup>ος</sup>, κορίτσι 8ετών, με ιστορικό ψυχοκινητικής καθυστέρησης, μη προοδευτικής παρεγκεφαλιδικής αταξίας και παρεγκεφαλιδική ατροφία. Παρουσίαζε σακκαδικές κινήσεις οφθαλμών και παρεγκεφαλιδικά σημεία (μειωμένη RAM, αταξία κορμού και τρόμο άκρων). Βάδιζε με υποστήριξη με έντονη αταξία κορμού. Ο λόγος της ήταν δυσρθρικός. Σε ηλικία 6.2ετών ξεκίνησε ατομοξετίνη (0.5mg/kg/ημέρα).

Ο 2<sup>ος</sup>, αγόρι 9.5ετών, με παρόμοια κλινική πορεία και νευροαπεικονιστικά ευρήματα. Στην ηλικία των 8ετών μπορούσε να βαδίσει ανεξάρτητα, με έντονα αταξικά στοιχεία. Παρουσίαζε σακκαδικές κινήσεις οφθαλμών με καλό μυϊκό τόνο και αντανακλαστικά. Ο λόγος του ήταν δυσαρ-

θρικός, αλλά κατανητός. Η ατομοξετίνη ξεκίνησε σε ηλικία 6.7ετών (0.5mg/kg/ημέρα).

**Αποτελέσματα:** Η τακτική αξιολόγηση των παιδιών πριν και μετά την έναρξη της ατομοξετίνης έδειξε αργή και προοδευτική βελτίωση της αδρής κινητικότητας (GMFM score). Ο 1<sup>ος</sup> ασθενής μετά την έναρξη ατομοξετίνης, παρουσίασε αύξηση συνολικού score από 76-77% στο 80-82% με αύξηση του target score (ορθοστάτηση και βάδιση) από 48% στο 53-55%. Η παρακολούθηση έγινε σε βάθος 1,5έτους με εμφανή βελτίωση 2 μήνες μετά την έναρξη της θεραπείας.

Ο 2<sup>ος</sup> ασθενής παρουσίασε αύξηση του συνολικού score από 78-81.4% σε 86-91% και target score (ορθοστάτηση και βάδιση) από 51-56% σε 64.5-78.5% σταδιακά σε παρακολούθηση 3ετών. Αναφέρεται και στα 2 παιδιά βελτίωση στη συγκέντρωση και τη διάσπαση τόσο από το οικογενειακό όσο και από το σχολικό περιβάλλον, η οποία δε μετρήθηκε με κάποια μέθοδο.

**Συμπεράσματα:** Η ατομοξετίνη φαίνεται να βελτίωσε, πέρα από τη συγκέντρωση, την αδρή κινητικότητα των ασθενών, με έμφαση στους τομείς της ορθοστάτησης και της βάδισης.

### AA33: ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΕΠΙΜΟΡΦΩΣΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΩΝ ΣΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΩΝ ΚΡΙΣΕΩΝ ΣΤΟ ΧΩΡΟ ΤΟΥ ΣΧΟΛΕΙΟΥ.

Τσιρούδα Μ.<sup>1</sup>, Θωμά Ε.<sup>2</sup>, Τσουμάκας Κ.<sup>2</sup>, Σπανού Μ.<sup>1</sup>, Γιώργη Μ.<sup>1</sup>, Παπαευαγγέλου Β.<sup>1</sup>, Ντινόπουλος Α.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Παιδονευρολογική Μονάδα, Γ' Παιδιατρική Κλινική, ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «Αττικόν»  
<sup>2</sup> Τμήμα Νοσηλευτικής, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

**Εισαγωγή:** Η επιληψία συμβαίνει στο 0.5-1% των παιδιών, με μεγαλύτερη επίπτωση σε παιδιά με διανοητική υστέρηση (10-15%), εγκεφαλική παράλυση (10-20%) και αυτισμό (8%). Επιπλέον, οι σπασμοί αποτελούν την πιο συχνή νευρολογική διαταραχή στην παιδική ηλικία. Χαρακτηριστικά αναφέρεται πως 4-10% των παιδιών θα εκδηλώσουν ένα επεισόδιο σπασμών μέχρι την ηλικία των 16 ετών.

**Σκοπός:** Η αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας επιμορφωτικού σεμιναρίου εκπαιδευτικών για αναγνώριση και αντιμετώπιση επιληπτικών επεισοδίων στο χώρο του σχολείου.

**Μέθοδος:** Σε συνεργασία με τα Τμήματα Αγωγής Υγείας της Αττικής σχεδιάστηκε τετράωρο επιμορφωτικό σεμινάριο, επικεντρωμένο στην αναγνώριση και αντιμετώπιση των επιληπτικών κρίσεων στο χώρο του σχολείου. Οι εκπαιδευτικοί

παρακολούθησαν διαλέξεις, επίδειξη σκευασμάτων φαρμάκων Α' Βοηθειών και πρακτική εφαρμογή. Για την αξιολόγηση των γνώσεων των εκπαιδευτικών και την αποτελεσματικότητα του προγράμματος χρησιμοποιήθηκε αξιολογημένο και σταθμισμένο ερωτηματολόγιο. Το πρώτο συμπληρωνόταν πριν την έναρξη του σεμιναρίου, το δεύτερο αμέσως μετά τη λήξη και το τρίτο μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου ένα μήνα αργότερα. Τα ερωτηματολόγια περιείχαν ερωτήσεις για τα δημογραφικά στοιχεία, την ικανοποίηση των εκπαιδευτικών από την επιμόρφωση και αξιολόγησης των γνώσεων τους. Η δοκιμασία ήταν ίδια σε όλα τα ερωτηματολόγια και αποτελούνταν από συνολικά 14 ερωτήσεις σχετικά με την επιληψία, την εφαρμογή Α' Βοηθειών κατά την επιληπτική κρίση και τη χορήγηση των φαρμάκων διάσωσης.

**Αποτελέσματα:** Συνολικά συμμετείχαν 837 εκπαιδευτικοί, 524 γυναίκες (62,6%), 313 (37,4%) πρωτοβάθμιας εκπαίδευσης, με μέση προϋπηρεσία 15,3 έτη ( $\pm 6,99$ ). Στη δοκιμασία αξιολόγησης πριν την παρέμβαση, επί του συνόλου των ερωτήσεων σημειώθηκαν 10,12 ( $\pm 1,64$ ) σωστές απαντήσεις που αυξήθηκαν στις 13,52 ( $\pm 0,38$ ) ( $p < 0,001$ ) αμέσως μετά τη λήξη του σεμιναρίου, και στις 13,18 ( $\pm 0,73$ ) ( $p < 0,001$ ) ένα μήνα αργότερα. Οι γνώσεις των εκπαιδευτικών βελτιώθηκαν περισσότερο στην αντιμετώπιση της επιληπτικής κρίσης ( $p < 0,001$ ).

**Συμπεράσματα:** Το πρόγραμμα εκπαίδευσης βελτίωσε σημαντικά τις γνώσεις και δεξιότητες των εκπαιδευτικών στην αναγνώριση και αντιμετώπιση των επιληπτικών κρίσεων στο χώρο του σχολείου. Καθίσταται προφανής η ανάγκη οργάνωσης προγραμμάτων επιμόρφωσης των εκπαιδευτικών αλλά και της αναμόρφωσης του θεσμικού πλαισίου.

### AA34: ΣΥΝΔΡΟΜΟ WEST ΣΕ ΒΡΕΦΟΣ ΩΣ ΑΠΟΤΟΚΟΣ ΔΕΥΤΕΡΟΠΑΘΟΥΣ ΕΛΛΕΙΨΗΣ ΒΙΤΑΜΙΝΗΣ Β12 ΣΤΗΝ ΕΜΒΡΥΪΚΗ ΚΑΙ 1<sup>η</sup> ΒΡΕΦΙΚΗ ΠΕΡΙΟΔΟ ΣΕ ΕΔΑΦΟΣ ΜΗΤΡΙΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΚΗΣ ΓΑΣΤΡΙΤΙΔΑΣ.

**Παπαδοπούλου Μ.<sup>1</sup>**, Παναγοπούλου Π.<sup>1</sup>, Δάλτα Ε.<sup>1</sup>, Κουλίνα Κ.<sup>1</sup>, Ευαγγελίου Α.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Δ' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης «Παπαγεωργίου»

**Εισαγωγή:** Η βιταμίνη Β12 (κοβαλαμίνη) είναι μία υδατοδιαλυτή βιταμίνη απαραίτητη για τη φυσιολογική αιμοποίηση και λειτουργία του

νευρικού συστήματος. Η έλλειψη της στα βρέφη είναι συνήθως δευτεροπαθής λόγω μητρικής έλλειψης και πρέπει να διαφοροδιαγνωσθεί από σύμφυτες διαταραχές του μεταβολισμού. Εμπλέκεται στη DNA μεθυλίωση και η έλλειψή της χαρακτηρίζεται από πολύ χαμηλά επίπεδα Β12, αυξημένη ομοκυστεΐνη και μεθυλμαλονικό οξύ στο αίμα. Τα συμπτώματα μπορεί να είναι μη ειδικά (ευερεθιστότητα, διαταραχές σίτισης) αλλά συχνότερα εκδηλώνεται με μεγαλοβλαστική αναμία, υποτονία, σπασμούς και καθυστέρηση στην ανάπτυξη.

**Σκοπός- Μέθοδος:** Παρουσιάζεται η κλινική πορεία άρρενος ασθενούς με δευτεροπαθή έλλειψη Β12 μετά από αναδρομική μελέτη του ιατρικού φακέλου του, με επίκεντρο τις εκδηλώσεις από το νευρικό σύστημα.

**Αποτελέσματα:** Αποκλειστικά θηλάζον βρέφος 3,5 μηνών με ελεύθερο περιγεννητικό ιστορικό παρουσιάστηκε με πανκτυπαροπενία, άρνηση λήψης τροφής και ηπατοσπληνομεγαλία, στο πλαίσιο ελέγχου των οποίων διαπιστώθηκε έλλειψη Β12. Περαιτέρω διερεύνηση ανέδειξε ως αιτία μητρική αναμία Biermer λόγω αυτοάνοσης ατροφικής γαστρίτιδας. Ο ασθενής εμφάνισε κατά τη νοσηλεία του εστιακούς σπασμούς και τέθηκε σε αντιεπιληπτική αγωγή με αρχικά καλή απόκριση. Παρά την άμση αποκατάσταση όλων των αιματολογικών παραμέτρων μετά την ενδομυϊκή χορήγηση Β12, παρουσίασε σταδιακά επανεμφάνιση των σπασμών με επεισόδια εναγκαλισμού και χαρακτηριστικό ηλεκτροεγκεφαλογράφημα συνδρόμου West. Οι σπασμοί ελέγχθηκαν με διπλή αντιεπιληπτική αγωγή έως την ηλικία των 2 ετών, ενώ η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου ανέδειξε διαταραχές της μυελίνωσης της λευκής ουσίας περικοιλιακά. Σε ηλικία 2,5 ετών σήμερα ο ασθενής είναι ελεύθερος σπασμών με ήπια καθυστέρηση στους σταθμούς ψυχοκινητικής ανάπτυξης.

**Συμπεράσματα:** Η έλλειψη Β12, αν και σπάνια, πρέπει να περιλαμβάνεται στη διαφορική διάγνωση των βρεφικών σπασμών, ενώ μπορεί να συνοδεύεται και από διαταραχές της λευκής ουσίας του εγκεφάλου. Η διάρκεια της έκθεσης του εμβρύου και του βρέφους σε συνθής έλλειψης της βιταμίνης φαίνεται να συσχετίζεται με τη νευρολογική βλάβη, με αποτέλεσμα η έγκαιρη αναγνώριση και υποκατάσταση να κρίνεται απαραίτητη για τη βέλτιστη νευροαναπτυξιακή έκβαση.



### AA35: ΑΤΑΞΙΑ ΣΕ ΚΟΡΙΤΣΙ 3 ΕΤΩΝ ΜΕ ΘΕΤΙΚΑ GM2 ΑΝΤΙΣΩΜΑΤΑ ΕΝΑΝΤΙ ΓΑΓΓΛΙΟΣΙΔΩΝ.

**Ε. Παυλίδου**<sup>1</sup>, Μ. Καραμέτου<sup>1</sup>, Κ. Κούσκουρας<sup>2</sup>, Σ. Ακρίβου<sup>3</sup>, Χ. Αλεξόπουλος<sup>3</sup>, Μ. Δαλάκας<sup>3</sup>, Ε. Παύλου<sup>1</sup>

1. Β' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Α.Χ.Ε.Π.Α, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης
2. Ακτινολογικό Εργαστήριο, Νοσοκομείο Α.Χ.Ε.Π.Α, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης
3. Εργαστήριο Νευροανοσολογίας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

**Εισαγωγή:** Οι γαγγλιοσίδες εντοπίζονται στις μεμβράνες των νευρώνων, ιδιαίτερα στις συνάψεις και στο έλυτρο της μυελίνης. Συγκεκριμένα αποτελούν το 10-20% των λιπιδίων της εξωτερικής μεμβράνης των νευρώνων, ποσοστό 10 φορές περισσότερο από τα μη-νευρωνικά κύτταρα. Η συμμετοχή των αντισωμάτων έναντι των γαγγλιοσιδών στην διαφορική διάγνωση της αταξίας έχει γίνει αντικείμενο μελέτης τα τελευταία χρόνια.

**Περιγραφή περιστατικού:** Νήπιο θήλυ 2,5 ετών προσεκομίσθη λόγω εμφάνισης αταξίας και αστάθειας στην καθιστική θέση από 5ημέρου. Από το ατομικό αναμνηστικό το παιδί είχε εμπύρετη ιογενή λοίμωξη προ 7ημέρου καθώς και ανοσοποίηση έναντι του ιού της ηπατίτιδας Α. Από την κλινική εξέταση το παιδί εμφάνιζε αταξικό βάδιμα με φυσιολογική μυική ισχύ και φυσιολογικώς εκλυόμενα τενόντια αντανακλαστικά. Ο αιματολογικός έλεγχος απέβη φυσιολογικός, πλην των D-Dimers τα οποία ήταν αυξημένα (1000-1120ng/ml) και σταδιακά αποκατάσταθηκαν. Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα και η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου (MRI/MRA/MRV) του παιδιού ήταν φυσιολογικά, ενώ το εγκεφαλονωτιαίο υγρό κατέδειξε 35-40 κύτταρα με φυσιολογικό λεύκωμα και σάκχαρο καθώς και αρνητική καλλιέργεια. Ο νευροανοσολογικός έλεγχος σε ορό και εγκεφαλονωτιαίο υγρό έδειξε φυσιολογικά ευρήματα σε ό,τι αφορά τις αυτοάνοσες εγκεφαλίτιδες, ενώ για τις αυτοάνοσες περιφερικές νευροπάθειες ανέδειξε υψηλό τίτλο των αντισωμάτων έναντι των GM2-γαγγλιοσιδών (150%). Το παιδί αρχικά τέθηκε σε κορτιζόνη με 2mg/Kg βάρους σώματος με σταδιακή βελτίωση της κλινικής του εικόνας και με την ανεύρεση των θετικών αντισωμάτων τέθηκε σε γ-σφαιρίνη 400mg/Kg βάρους σώματος σε 5 ημέρες. Σημειώθηκε σταδιακή βελτίωση και πλήρη υποχώρηση της αταξίας.

**Συμπεράσματα:** Η αταξία στην παιδική ηλικία

αποτελεί διαγνωστικό πρόβλημα σε αρκετές περιπτώσεις. Τα αντι-γαγγλιοσινικά αντισώματα έχουν συσχετιστεί με περιφερικές νευροπάθειες, ενώ αδιευκρίνιστος παραμένει ο ρόλος τους στα αυτοάνοσα νοσήματα του κεντρικού νευρικού συστήματος. Παρόλο που η μικρή ασθενής δεν είχε κλινική εικόνα περιφερικής νευροπάθειας, η ανεύρεση των συγκεκριμένων αντισωμάτων και η άμεση ανταπόκριση στη χορήγηση γ-σφαιρίνης επιβεβαιώνουν τη συσχέτισή τους με την κατάσταση της ασθενούς. Η αναζήτηση τους δεν αποτελεί το πρώτο βήμα στην διερεύνηση νευρολογικής σημειολογίας αλλά συμπληρωματικό διαγνωστικό εργαλείο και ο ρόλος τους στα αυτοάνοσα νοσήματα του κεντρικού νευρικού συστήματος θα πρέπει περαιτέρω να ερευνηθεί.

### AA36: ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΤΗΣ ΠΑΛΜΙΤΟΥΛΤΡΑΝΣΦΕΡΑΣΗΣ II ΤΗΣ ΚΑΡΝΙΤΙΝΗΣ (CPT II) ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΥΠΟΤΡΟΠΙΑΖΟΝΤΑ ΕΠΕΙΣΟΔΙΑ ΜΥΟΣΙΤΙΔΑΣ.

**Ε. Παυλίδου**<sup>1</sup>, Μ. Στάμου<sup>1</sup>, Μ. Παλαμπουγιούκη<sup>1</sup>, Α. Ντινόπουλος<sup>2</sup>, Μ. Καραλέξη<sup>2</sup>, Μ. Γιώργη<sup>2</sup>, Κ. Κέκκου<sup>3</sup>, Ε. Παπακωνσταντίνου<sup>4</sup>, Α. Γιαννόπουλος<sup>1</sup>, Ε. Παύλου<sup>1</sup>

1. Β' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Α.Χ.Ε.Π.Α, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης
2. Γ' Παιδιατρική Κλινική, Π.Γ.Ν. ΑΤΤΙΚΟΝ, Πανεπιστήμιο Αθηνών
3. Χωρέμιο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Πανεπιστήμιο Αθηνών
4. Neolab Ιδιωτικό Διαγνωστικό Εργαστήριο

**Εισαγωγή:** Η ανεπάρκεια της παλμιτουλτρανσφεράσης II της καρνιτίνης (CPT II) είναι μια κληρονομώμενη νόσος και αφορά διαταραχή στην οξειδωση των λιπαρών οξέων μακράς αλυσού. Κλινικά εκδηλώνεται με τρεις μορφές: τη νεογνική, η οποία είναι συχνά θανατηφόρος, τη βρεφική και τη μυοπαθητική, που είναι και η συχνότερη.

**Περιγραφή Περιστατικού:** Πρόκειται για κορίτσι 13 ετών με υποτροπιάζοντα επεισόδια μυοσίτιδας και ραβδομυόλυσης σε έδαφος ιογενών λοιμώξεων του ανώτερου αναπνευστικού. Η ασθενής εμφάνισε συνολικά 3 επεισόδια μυοσίτιδας με υψηλές τιμές CPK καθώς και μυοσφαινουρία. Η κλινική της εικόνας παρουσίαζε πάντα σταδιακή βελτίωση με την ενδοφλέβια ενυδάτωση και τον κλινοστατισμό. Η νεφρική και καρδιακή λειτουργία ήταν φυσιολογικές. Διενεργήθηκε μεταβολικός

έλεγχος με εστίαση στη β οξειδωση των λιπαρών οξέων που απέβη αρνητικός. Ο νευροφυσιολογικός έλεγχος που διενεργήθη όταν το παιδί ήταν ασυμπτωματικό κατέδειξε φυσιολογικά ευρήματα. Στοχευμένος γενετικός έλεγχος με αλληλούχηση του γονιδίου CPT II έδειξε ότι η ασθενής είναι ετεροζυγώτης στα εξώνια 3 και 4 του γονιδίου CPT II.

**Συμπεράσματα:** Η ανεπάρκεια της CPT II μπορεί να προκαλέσει ραβδομυόλυση. Η μυαλγία, η μυοσφαιρινουρία και η αύξηση της CPK αποτελούν συχνά στοιχεία της ραβδομυόλυσης, ενώ επιπλοκές αποτελούν η οξεία νεφρική ανεπάρκεια, η καρδιακή ανακοπή και αναπνευστική ανεπάρκεια, το σύνδρομο διαμερισματοποίησης και η διάχυτη ενδοαγγειακή πήξη. Η φαινοτυπική ετερογένεια της CPT II ανεπάρκειας μπορεί να οφείλεται στο βαθμό της ενζυματικής βλάβης, όπως και σε περιβαλλοντικούς παράγοντες (έκθεση σε κρύο, παρατεταμένη άσκηση, νηστεία και λοίμωξη). Η πρόληψη και η έγκυρη αντιμετώπιση των παραπάνω απειλητικών για τη ζωή καταστάσεων απαιτεί την έγκαιρη διάγνωση και την επιθετική έναρξη του κατάλληλου θεραπευτικού πρωτοκόλλου.

### AA37: ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙ ΜΕ ΕΠΙΛΗΨΙΑ ΤΟΥ ΜΕΤΩΠΙΑΙΟΥ ΛΟΒΟΥ ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΤΟΥ ΥΠΝΟΥ.

**Μούσκου Σ.<sup>1</sup>**, Βούδρης Κ.<sup>1</sup>, Διαμαντόπουλος Ν.<sup>2</sup>, Μπέλλου Β.<sup>2</sup>, Βάρτζελης Γ.<sup>1</sup>, Μαστρογιάννη Σ.<sup>1</sup>, Κατσαρού-Πεκτασίδη Ε.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Νευρολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών, "Π. & Αγλαΐα Κυριακού"

<sup>2</sup> Παιδονευρολογικό Τμήμα, Καραμανδάνειο Νοσοκομείο Παιδών Πατρών

**Εισαγωγή:** Η παρουσία παροξυσμικών διαταραχών κατά τη διάρκεια του ύπνου στα παιδιά, οφείλεται συνήθως σε παραϋπνίες, εφιάλτες ή ψυχιατρικές διαταραχές και σπανιότερα σε επιληψία. Η επιληψία του μετωπιαίου λοβού κατά τη διάρκεια του ύπνου, ανήκει στα σπάνια νοσήματα (OMIM#600513) και παρουσιάζει δυσκολίες τόσο στη διάγνωση όσο και στη θεραπεία. **Περιγραφή περίπτωσης:** Κορίτσι 5 ετών, παρουσιάζει από έτους, μισή ώρα μετά την έλευση του ύπνου, βραδινό όσο και μεσημεριανού, επεισόδια με μυοκλονίες βλεφάρων, συσπάσεις προσώπου και υπερκινητική δραστηριότητα με συνοδές δυστονικές συσπάσεις άνω και κάτω άκρων, διάρκειας λίγων λεπτών ανά επεισόδιο. Το τελευταίο τρίμηνο αναφέρεται επιδείνωση, με αύξηση της συχνότητας των επεισοδίων από

1 επεισόδιο μέχρι και 8 επεισόδια καθ' όλη τη διάρκεια του ύπνου. Πρόκειται για παιδί με καλή ψυχοκινητική ανάπτυξη, χωρίς εστιακή νευρολογική σημειολογία. Το μεσοκρικό ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (HEG) που διενεργήθηκε με την έναρξη των επεισοδίων ήταν χωρίς παθολογικά ευρήματα. Λόγω επιμονής των επεισοδίων διενεργήθηκε παρατεταμένη HEG καταγραφή εγρήγορης-ύπνου, όπου καταγράφηκε κλινικό επεισόδιο κατά τη διάρκεια του ύπνου, με ταυτόχρονη καταγραφή στο HEG αιχμηρών-βραδένων κυμάτων μέσης και μεγάλης τάσης που προέρχονταν από τον αριστερό μετωπιαίο λοβό, ευρήματα συμβατά με τη διάγνωση της επιληψίας του μετωπιαίου λοβού κατά τη διάρκεια του ύπνου. Η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου δεν ανέδειξε παθολογικά ευρήματα και η ασθενής τέθηκε σε αγωγή με λεβετιρασετάμη με προοδευτικά αυξανόμενη δόση, χωρίς όμως κλινική ανταπόκριση. Έτσι, αποφασίστηκε η αλλαγή της αγωγής σε οξκαρβαζεπίνη με άμεση ανταπόκριση των κλινικών συμπτωμάτων ακόμα και σε χαμηλή δοσολογία. Αναμένεται ο γονιδιακός έλεγχος για πιθανές μεταλλάξεις (CHRNA4, CHRN2, CHRNA2 και DE-PDC5) που στη βιβλιογραφία αναφέρεται συσχέτιση με τη συγκεκριμένη οντότητα.

**Συμπεράσματα:** Στις περιπτώσεις επίμονων παροξυσμικών επεισοδίων κατά τη διάρκεια του ύπνου, συνιστάται η παρατεταμένη καταγραφή με video-HEG των επεισοδίων αυτών, για την έγκαιρη αναγνώριση της επιληψίας του μετωπιαίου λοβού κατά τη διάρκεια του ύπνου και της ανάλογης αντιμετώπισης με αντιεπιληπτικά φάρμακα, όπως η οξκαρβαζεπίνη.

### AA38: ΕΜΒΟΛΙΑΣΜΟΣ ΕΝΑΝΤΙ ΤΗΣ ΙΛΑΡΑΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΟ ΝΟΣΗΜΑ.

**Κουτσάκη Μ<sup>1</sup>**, Γιώργη Μ<sup>1</sup>, Σπανού Μ<sup>1</sup>, Τσιρούδα Μ<sup>1</sup>, Ντινόπουλος Α<sup>1</sup>, Παπαευαγγέλου Β<sup>1</sup>

Γ Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «Αττικόν»

**Εισαγωγή:** Η ενδημική έξαρση ιλαράς αποτελεί σύνθετες φαινόμενο σε κλειστούς, συνήθως ανεμβολίαστους, πληθυσμούς. Η πρόσφατη επιδημία ιλαράς στη χώρα μας, προϊόν κυρίως του αντιεμβολιαστικού κινήματος, αποτελεί σοβαρό παράγοντα νοσηρότητας για τις ευπαθείς παιδιατρικές ομάδες, στις οποίες συμπεριλαμβάνονται τα παιδιά με νευρολογικό νόσημα.

**Σκοπός:** Η διερεύνηση των επιπλοκών εμβολιασμού κατά της ιλαράς σε παιδιατρικούς ασθενείς με νευρολογικό υπόστρωμα, σε φάση επιδημίας ιλαράς.

**Μέθοδος:** Μελετήθηκαν 17 παιδιά με νευρολο-

γικό υπόστρωμα (11 με επιληψία, 5 με νευρο-μεταβολικό νόσημα, 1 με ΔΑΔ) στα οποία πραγματοποιήθηκε εμβολιασμός για ιλαρά. Έγινε καταγραφή νευρολογικών συμβαμάτων (πυρετός, σπασμοί, παλινδρόμηση-αλλαγή συμπεριφοράς) έως και 1 μήνα μετά τον εμβολιασμό.

**Αποτελέσματα:** 4/17 παιδιά εκδήλωσαν σπασμούς (23%), εκ των οποίων 1 και με πυρετό. Οι σπασμοί εμφανίστηκαν 1 εβδομάδα μετά τον εμβολιασμό και είχαν καλοήγη χαρακτηριστικά (μικρή διάρκεια, μεσοκρυσικά παιδί χωρίς υπνηλία ή αλλαγή συμπεριφοράς), αυτοπεριοριζόμενοι εντός 2 ημερών. Σε 1/4 παιδιά η ύφεση δεν

ήταν αυτόματη και χρειάστηκε τροποποίηση της αντιεπιληπτικής αγωγής. Κανένα παιδί δεν εκδήλωσε status.

**Συμπεράσματα:** Οι σπασμοί ήταν η βασική νευρολογική επιπλοκή του εμβολιασμού έναντι της ιλαράς. Όλα τα παιδιά που εκδήλωσαν σπασμούς, μετά από το MMR εμβόλιο, είχαν ιστορικό γνωστής επιληψίας. Όπως προκύπτει από τα μέχρι στιγμής δεδομένα, οι σπασμοί μετά από εμβολιασμό φαίνεται να έχουν καλοήγη χαρακτηριστικά, χωρίς να επηρεάζουν τη νευροανάπτυξη. Επιληπτικό status ή αναπτυξιακή παλινδρόμηση δεν σημειώθηκε σε κανένα παιδί.