



Zala Megyei Kórház
Csecsemő- és Gyermekosztály

A MAGYAR GYERMEKNEUROLÓGIAI TÁRSASÁG I. KONGRESSZUSA

Alsópáhok, 2013. április 11-13.



PROGRAMFÜZET



Kedves Vendégeink! Kedves Kollégák !

Nagy öröm és megtiszteltetés számunkra, hogy idén a Zala Megyei Kórház Gyermekosztálya rendezheti a Magyar Gyermekneurológiai Társaság I. kongresszusát. Izgalommal és örömmel vártuk ezt a napot, hogy ismét találkozhassunk kollégáinkkal, barátainkkal, hogy elmondhassuk egymásnak tanulságos eseteinket, eredményeinket, kicserélhessük tapasztalatainkat.

Zala vármegye, mely Magyarország egyik első vármegyéje volt, jelenleg széttagolva Zala megyében, Veszprém megyében (Balatonfüred), Horvátországban (Csáktornya), Szlovéniában (Muraszombat) terül el. Ez a megye, mely egykoron a legnagyobb Balaton parttal rendelkezett, jelenleg a legkisebb, de legszebb és legértékesebb részét birtokolja a „magyar tengernek”.

Keszthely a „Balaton fővárosa” címet nem az újkori építkezéseknek köszönheti, hanem olyan hagyományoknak, mint a Festetics család által először 1817- ben megrendezett Helikoni Ünnepek - melyen napjainkban is több ezer középiskolás és egyetemista vesz részt -, az 1797-ben alapított Georgikon, mely Európa első felsőfokú mezőgazdasági iskolája-jelenleg is az ország egyik vezető agrártudományi egyeteme-, vagy a Phoenix gálya, mely a Balaton első hajója volt. És természetesen a Festetics kastélynak, mely hazánk legszebb főúri kastélya.



A zalaiak a múltjukból büszkék arra, hogy olyan államférfiakat adtak egykoron az országnak, mint Zrínyi Miklós és Deák Ferenc. Napjainkban a „kis” Zala megyének a politikai, és a gazdasági potenciálja elmarad a régmúlthoz képest, de az itt élők nagyon büszkék így is a gyönyörű környezetre, a göcseji tájra, a szegek dombvidéke mellett az olyan természeti kincsekre, mint például a Hévízi tó. Ez a tó különleges képződmény, hiszen ellentétben a többi meleg vizes tóval - melyek általában vulkanikus eredetű helyeken vannak – tőzegmedrű forrástól. Különlegességét növeli még a páratlan természeti látvány, a park közepén elhelyezkedő csillogó víz, a vízfelszín borító páraréteg és az egész tóban mindenhol fellelhető indiai vörös tündérrózsza.



Az itt élők a természeti értékek mellett pedig büszkék az olyan emberi értékekre, mint például a zalai emberek nyíltsága, tartása és vendégszeretete. A kongresszus szervezői örülnének, ha a vendégeink, kollégáink ebből a vendégszeretetből valamit megéreznének és élményekben gazdag napokat töltenének el itt nálunk Zalában.

Reméljük, hogy minden kedves vendégünk tudásban, tapasztalatban gazdagodva megy haza, és nemsokára újra visszajön ebbe a vendégeit mindig örömmel váró és fogadó dunántúli megyébe.

A szervezőbizottság nevében:

Dr. Gárdos László Dr. Elmont Beatrix



A kongresszus fővédnöke

Dr. Csidei Irén

A Zala Megyei Kórház főigazgatója

A Szekció Vezetősége

Elnök:

Dr. Hollódy Katalin

A Szervező Bizottság elnöke:

Dr. Elmont Beatrix

A Szervező Bizottság tagjai:

Dr. Gárdos László

Jandóné Tóth Elvira

Kramalicsné Kanti Lívია

Dr. Takács László

Véghné Tóth Erzsébet

Ügyintéző:

Kramalicsné Lívია

Tel.: (06) 92/507-510, Mobil: (06) 30/698-0471 (munkaidőben)

e-mail: zmkgyermek@gmail.com

Általános tudnivalók

Kongresszusi iroda:

A konferencia helyszínén

2013. április 11-én 9-17 óra

2013. április 12-én 8-15 óra

2013. április 13-án 8,30-11 óra

Parkolás: Kolping Hotel Parkolója

Ebéd helyszíne: Kolping Hotel

Névkitűző

Az előadások, ill. a kiállítás csak névkitűzővel látogathatók!

Felhívjuk a regisztrált résztvevők figyelmét, hogy a regisztrációkor kapott névkitűzőt feltétlenül őrizze meg és tartsa maguknál, mert a Festetics Kastélyba és a vacsorára ez lesz a belépő!

Kiállítás

A konferencia teljes ideje alatt gyógyszer- gyógyászati segédeszköz gyártó cégek kiállítása tekinthető meg.

Társasági programok

04.11-én:

17:00 – 18:30 Közgyűlés

20:00 – Borvacsoza Bordalnokokkal

04.12-én:

16:45 – 18:45 Kosztümös tárlatvezetés a Festetics Kastélyban
Musica Antiqua koncert

20:00 – tól Fogadás

A rendezvény helyszíne:

Kolping Hotel Kápolna

Előadások:

Az előadás időtartama 10 perc, amit 5 perc diszkusszió követ.

Kérjük az előadókat az előadások idejének pontos betartására!

Igénybe vehető technikai eszközök:

Számítógép, számítógépes kivetítés, laser pointer.

Ettől eltérő igényt kérjük külön a szervezőknél jelezni.

Videofilm: előzetes megbeszélés szükséges!

A helyszínen a szakmai blokk kezdő időpontja előtt 20 perccel lesz lehetőség az előadások betöltésére és a vetítés kipróbálására.

RÉSZLETES PROGRAM

2013. április 11., csütörtök

Regisztráció 9-17 óráig

10:30 MEGNYITÓ

11.00 – 13.00 LÁZAS CONVULSIO – KEREKASZTAL

Üléseknök: Kassay Mária, Liptai Zoltán

A lázas konvulzió patomechanizmusa, klinikuma és differenciál diagnosztikája

Liptai Zoltán

Egyesített Szent István és Szent László Kórház,
Gyermekinfektológiai Osztály, Budapest

A lázas konvulzió jelenlegi terápiás szemlélete

Kassay Mária

Szt. János Kórház, Budai Gyermekkorház telephely, Epilepszia-
Neurológiai Szakambulancia, Budapest

Lázgörcs helyszíni ellátása

Krivácsy Péter

Országos Mentőszolgálat, Budapest

A lázgörcs helyszíni ellátása, a debreceni Gyermek MOK első 3 éves működésének tapasztalatai

Juhász Éva, Kovács Krisztina o.h.

Szent Márton Gyermekmentő Szolgálat, Gyermek MOK, Debrecen

13:00 – 14:30 EBÉD

14:30 – 16:30 EPILEPSZIA

Üléseknök: Hollódy Katalin, Clemens Béla

Hogyan gyógyul meg az epilepszia?

Clemens Béla, Emri Miklós*

Kenézy Kórház Nonprofit Kft, Neurológiai Osztály, DE Nukleáris
Medicina Központ*, Debrecen

Hogyan kezdődik az epilepszia? Újszülöttkori convulsiók

Hollódy Katalin

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

Pathognomikus EEG minták gyermekkorban

Siegler Zsuzsa, Hegyi Márta, Jakus Rita, Neuwirth Magda,

Paraicz Éva, Fogarasi András

MRE Bethesda Gyermekkorház, Neurológiai Osztály, Budapest

Az ESES EEG képét mutató betegeink klinikuma

Hegyi Márta, Siegler Zsuzsa, Jakus Rita, Neuwirth Magda,

Paraicz Éva, Fogarasi András

MRE Bethesda Gyermekkorház, Neurológiai Osztály, Budapest

A sokszínű sclerosis tuberosa

Simon Gábor, Csorba Eszter*, Szabó Tamás

Kaposi Mór Oktató Kórház, Csecsemő- és Gyermekosztály, Ka-
posi Mór Oktató Kórház, Neurológia*, Kaposvár

Sclerosis tuberosa molekuláris genetikai vizsgálata során szerzett első eredményeink bemutatása

Hadzsiev Kinga, Kövesdi Erzsébet, Komlósi Katalin, Kassay

Mária*, Melegh Béla

PTE KK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

*Budai Gyermekkorház, Epilepszia-Neurológia Szakambulancia,
Budapest

Ketogén terápia (20 perc)

Havasi Anikó

Nutricia, Brand Manager, dietetikus

16:30 – BÜFÉ

17:00 – KÖZGYŰLÉS

20:00 – VACSORA

2013. április 12., péntek

Regisztráció 8-15 óráig

8:30 – 10:30 A KÖZPONTI IDEGRENSZER TRAUMÁI

Üléselnök: Szever Zsuzsa, Rosdy Beáta

A gyermekkori fejsérülések kockázat megítélése, a könnyű fejsérültek obszervációja (30 perc)

Kassai Tamás

Péterfy Sándor utcai u. Kórház/Rendelőintézet és Baleseti Központ,

Gyermek-traumatológia, Budapest

Neurotraumák csecsemő- és gyermekkorban (30 perc)

Ezer Erzsébet

PTE KK AITI/Idegsebészeti Klinika ITO, Pécs

Koponyatörés és traumás sinus thrombosis

Rosdy Beáta (1), Kollár Katalin (1), Móser Judit (1), Mellár Mónika (1), Kovács É. (2), Várallyay Görgy (3)

1 - Heim Pál Gyermekkorház, Neurológia, Budapest

2 - Heim Pál Gyermekkorház CT és Intervenciós Radiológia, Budapest

3 - SE MR Kutató Központ, Budapest

Gyermekkori angiomák és cavernomák ellátásával szerzett tapasztalataink

Bognár László, Kiss Máté, Novák László, Fedorcsák Imre, Szikora István, Mezey Géza

DE OEC (Debreceni Egyetem Orvos és Egészségtudományi Centrum), Idegsebészeti Klinika, Debrecen

Érett súlyú agyvérzettek thrombophilia irányú vizsgálatai (TÁMOP-4.2.2.A-11/1/KONV-2012-0045)

Novák László, Bereczki Zsuzsa, Patak István, Bognár László, Balla György, Nagy Andrea

DE OEC (Debreceni Egyetem Orvos és Egészségtudományi Centrum), Idegsebészeti Klinika,

Debrecen

10:30 – 11:00 SZÜNET

11:00 – 12:30 NEUROREHABILITÁCIÓ I.

Üléseknök: Vekerdy-Nagy Zsuzsanna, Bognár László

A spaszticitás kezelés legújabb módszerei gyermekkorban

Vekerdy-Nagy Zsuzsanna

DE OEC (Debreceni Egyetem Orvos és Egészségtudományi Centrum), Orvosi

Rehabilitáció és Fizikális Medicina Tanszék, Debrecen

A BOTOXR kezelés szerepe a cerebralis paresisben

Vekerdy-Nagy Zsuzsanna

DE OEC (Debreceni Egyetem Orvos és Egészségtudományi Centrum), Orvosi

Rehabilitáció és Fizikális Medicina Tanszék, Debrecen

A selectív dorsalis rhizotomia (SDR) szerepe a spasztikus agyi bénulás következményeinek kezelésében

Bognár László, Vekerdy Zsuzsa, Fekete Gábor, Novák László

DE OEC (Debreceni Egyetem Orvos és Egészségtudományi Centrum), Idegsebészeti Klinika, Orvosi Rehabilitáció és Fizikális Medicina Tanszék, Debrecen

Cerebralparetikus gyermekek konzervatív ortopédiai ellátása, azaz meddig ne, és mikortól operáljunk! Dilemmák a CP sebészeti ellátásában

Mező Róbert

Dél-pesti Kórház. Központi Rehabilitációs Osztály, Budapest

12:30 – 13:30 EBÉD

13:30 – 15:30 NEUROREHABILITÁCIÓ II.

Üléseknök: Elmont Beatrix, Paraicz Éva

Mérési lehetőségek és eredmények a cerebral paresis komplex rehabilitációjában

Fekete Enikő, Ekler Katalin, Kapocsi Nikolett, Tormássy Mariann, Pappné Kerkai Bernadett, Bóddör Zsuzsanna,* Müller Flóra,

Elmont Beatrix
Zala Megyei Kórház, Csecsemő-és Gyermekosztály,
Gyermekrehabilitációs Részleg
*PTE-ETK, Zalaegerszeg

ICP-ben szenvedő gyermekek kézfunkciójának osztályozása

Paraicz Éva (1), Pálmafy Beatrix (2), Bartos Adél (2), Mészáros Edit (1), Szaák Mónika (1)

1 - MRE Bethesda Gyermekkorház, Mozgásszervi Rehabilitációs Osztály,

2 - Mozgásjavító Általános Iskola, Szakközépiskola, EGYMI és Kollégium, Budapest

A szondatáplálás gyakorlati megvalósítása csecsemő és gyermekkorban

Sterczné Berényi Tünde

Nutricia Otthonápolás vezetője, diplomás ápoló

Súlyos koponya agysérült gyermekek rehabilitációja

Csohány Ágnes, Paraicz Éva

MRE Bethesda Gyermekkorház, Rehabilitációs Osztály, Budapest

Társszakmák közti együttműködés gyakorlati megvalósulása a neurorehabilitációban

Emmerné Sorompó Anett

MRE Bethesda Gyermekkorház, Rehabilitációs osztály, Budapest

Frontális károsodások pszichorehabilitációs vonatkozásai

Szegleti Gabriella

MRE Bethesda Gyermekkorháza, Rehabilitációs osztály, Budapest

Logopédiai, gyógypedagógiai munka agysérült gyermekek rehabilitációjában

Dóczyiné Nagy Veronika, Szrenka Melinda Mária

MRE Bethesda Gyermekkorháza, Rehabilitációs osztály, Budapest

16:45 – LÁTOGATÁS A FESTETICS KASTÉLYBA

20:00 – FOGADÁS

2013. április 13. szombat

Regisztráció: 8.30 – 11 óráig

9.00 – 10:45 SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA I.

Üléseelnök: Kollár Katalin, Princzinger Ágota

Habituáció és feszültség a magzat életében

Jakobovits Ákos PhD

Toldy Ferenc Kórház RI, Szülészeti és Nőgyógyászati Osztály,
Cegléd

Guillain Barré szindróma? - CIDP gyermekkorban

Kollár Katalin (1), Rosdy Beáta (1), Móser Judit (1), Mellár Mónika (1), Liptai Zoltán (2), Pfund Zoltán (3)

1 - Heim Pál Gyermekkorház Neurológia

2 - Szent László Kórház, Budapest

3 - PTE KKNeurológiai Klinika, Pécs

Terápiás lehetőségek opsoclonus-myoclonus szindrómában

Móser Judit, Kollár Katalin, Mellár Mónika, Rosdy Beáta

Heim Pál Gyermekkorház, Budapest

Dystrophia myotonica (DM1). Terápiás lehetőségek RNS toxicitásban

Máté Adrienn (1), Karcagi Veronika (2), Gergev Gyurgyinka (3,4), Sztriha László (4)

1 - SZTE Idegsebészeti Klinika

2 - Országos Környezetegészségügyi Intézet, Molekuláris Genetikai és Diagnosztikai Osztály

3 - SOTE II.sz. Gyermekgyógyászati Klinika

4 - SZTE Gyermekgyógyászati Klinika

Összetett agyi fejlődési rendellenesség és ismétlődő intracraniális nyomásfokozódások. Esetismertetés.

Fejes Melinda (1), Deák Mária (2), Papp Attila (3), Demeter Béla (3), Novák László (4), Nagy Andrea (5), Velkey Imre (6), Szűcs Ildikó (1)

1 - Borsod A. Z. Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Koraszülött és Újszülöttpatológiai Osztály

2 - Gyermekradiológiai Osztály
3 - Idegsebészeti Osztály
4 - DEOEC Idegsebészeti Klinika
5 - Gyermeklinika, Borsod A.Z.Megyei Kórház és Egyetemi
Oktató Kórház
6 - Gyermek-onkoheamatológiai Osztály és csontvelő transzplan-
tációs egység, Miskolc

Szokatlan tünetegyüttesel járó gerincvelői tumor

Mellár Mónika (1), Kollár Katalin (1), Móser Judit (1), Rosdy
Beáta (1), Várallyay György (2)

1 - Heim Pál Gyermekkórház

2 - SE MR Kutatóközpont, Budapest

Serdülőkori cluster fejfájás klinikai jellemzői

Szeifert Lilla, Farkas M. Kristóf, Farkas Viktor

1. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Semmelweis Egyetem, Buda-
pest

10:45 – 11:15 SZÜNET

11:15 – 12:30 SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA II.

Üléselnök: Csüllög Zsuzsanna, Rada Éva

Ez ritka betegség: Niemann-Pick C

Boczán Judit

DEOEC Neurológiai Klinika, Debrecen

Csecsemőkori Pompe – kór

Elmont Beatrix, Németh Gyöngyi, Harmath Vera, Gárdos László
Zala Megyei Kórház, Gyermekintenzív részleg, Zalaegerszeg

Csecsemőkorban diagnosztizált B12 vitaminhiány

Csüllög Zsuzsanna, Molnár Bernadett

Jósa András Oktatókórház Nonprofit Kft. Gyermekosztálya, Nyír-
egyháza

Láss a felszín alá! /E-621/

Rada Éva

Kanizsai Dorottya Kórház, Gyermekosztály, Nagykanizsa

Neuropszichológiai vizsgálat facioscapulohumeralis izomdisztrófiában

Gergev Gyurgyinka (1,2), Herczegfalvi Ágnes (1), Sztriha László (2)

1 - SE II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

2 - SZTE Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek Egészségügyi Központ, Szeged

12.30 –

A KONGRESSZUS ZÁRÁSA

ABSZTRAKTOK

Lázgörcs helyszíni ellátása

referátum

*Krivácsy Péter - Országos Mentőszolgálat,
Gesztes Éva – Magyar Gyermekmentő Alapítvány,
Goschler Ádám – Szent Márton Gyermekmentő Szolgálat Alapítvány*

A gyermekkori görcsállapotok, ezen belül a lázgörcs az egyik leggyakoribb feladata a mentőellátásnak gyermekkorban a légúti problémák és a balesetek mellett. Az esetek nagy többségében az első szakellátó már vitálisan stabil beteget lát és semmilyen komolyabb beavatkozást nem végez. Azonban a komplikált lázgörcs eseteinél a gyógyszeres görcsgátlás mellett mesterséges légútbiztosítás, lélegeztetés és más invazív technikák is szükségesek lehetnek a beteg stabilizálása és a szövődmények elhárítása érdekében. Milyen körülmények, tünetek, értékek befolyásolják az első ellátó döntését, hogy a szükséges és elégséges terápiás lépéseket megtegye? Mikor jár jobban a görcsölő gyermek? A referátumban ismertetésre kerülnek a lázgörcs sürgősségi ellátásának fontosabb elvei, gyakorlata. Röviden említésre kerül a sürgősségi ellátás alapelvei, amely alapján a súlyosan beteg gyermekek biztonság- gal láthatók el, így a komplikált lázgörcs esetei is. Elemezzük a hazai prehospitalis adatokat, kitérve a különböző speciális gyermekmentő-egységek gyakorlatára is. Felvázoljuk azokat a kérdéseket, eljárásokat, amelyek problémát, esetenként veszélyt jelentenek a beteg számára az első ellátás során, mint pl. a hűtés vagy a lélegeztetés. Jelenleg országosan évente 120-130 ezer 18 év alatti beteg vagy sérült kerül ellátásra az Országos Mentőszolgálat statisztikái szerint. Speciális gyermekmentő egység öt településen teljesít szolgálatot, Budapesten kettő. Mivel a lázgörcs az egyik tipikus gyermeksürgősségi kórkép, ezért szükségesnek látjuk az ellátás elveinek, gyakorlatának közös nevezőre hozását a prehospitalis és a kórházi oldalról.

A lázgörcs helyszíni ellátása, a debreceni Gyermek MOK első 3 éves működésének tapasztalatai

*Dr. Juhász Éva, Kovács Krisztina o.h.
Szent Márton Gyermekmentő Szolgálat Gyermek MOK Debrecen*

A debreceni gyermek MOK működésének megkezdése óta közel 2000 alkalommal riasztottak bennünket különböző sürgősségi ellátást igénylő betegekhez, ezen belül

több mint 1500 esetben 18 éven aluli beteghez. Jelen munka célja a lázgörcsös eseteink bemutatása, retrospektív adatgyűjtés és feldolgozás módszerével, internetes adatbázisunk, az Ambudata felhasználásával. A vizsgálat időszak a debreceni gyermek MOK működésének első 3 éve, azaz 2010. január 15. és 2012. december 31. közötti időszak. Elemeztük a közel 100 riasztáshoz kapcsolódó bejelentés szövegét, a végleges diagnózist, a betegek életkorát, nem szerinti megoszlását, a lázgörcs szezonális, és napszaki előfordulását, az ismételt lázgörcs gyakoriságát, a pozitív egyéni és családi anamnesztikus adatokat, a görcs időtartamát, formáját, annak kapcsán mért hőmérsékletet, fizikális státusz eltéréseit, a laikus elsősegélyt. Vizsgáltuk, hogy kiérkezéskor betegeink enyhe, súlyos, vagy kritikus állapotúnak voltak tekinthetők. Elemeztük hogy a betegek milyen ellátást kaptak, a helyszínen intenzív osztályos ellátással ekvivalens kezelés történt-e. Terápiás ténykedéseink során észlelt megállapításainkat követően, az ellátás lépéseit, a gyógyszerelés, beavatkozások szükségességét az irodalmi adatok, és javaslatok alapján végezetül terápiás ellátási algoritmusban foglaltuk össze.

A lázgörcs, mint gyakran előforduló kórkép észlelése és ellátása kapcsán tapasztalt érdekes összefüggésekre világít rá előadásunk, a helyszíni, sürgősségi teendőket algoritmusban összegezve.

Hogyan gyógyul meg az epilepszia?

*Clemens Béla (Kenézy Kórház Nonprofit Kft, Neurológiai Osztály),
Emri Miklós (DE Nukleáris Medicina Központ)*

Közlemények ezreinek tárgya az epileptogenezis, azaz annak vizsgálata, miként alakul át a „nem epilepsziás” agy epilepsziás rohamokat produkáló aggyá. Ezzel szemben egyetlen tudományos igényű vizsgálat sem irányul arra, miként szűnik meg az epilepszia az évek során. Ez azért különös, mert az epilepsziák egy része véglegesen gyógyul, azaz gyógyszer nélkül sem jelentkeznek rohamok. Különösen igaz ez a gyermekkori benignus formákban. A gyógyulás nem a kezelés hatására következik be, hanem az agy ön-javító működésének eredménye. Ideje elkezdeni e mechanizmusok kutatását, hiszen ha nem tesszük, lemondunk arról, hogy megismerjük az agy reparáló törekvéseit, és ha van rá mód, erősítsük azokat (ahogyan számos betegségben nem teszünk egyebet, mint biztosítjuk a feltételeket a szervezet önjavító erőinek érvényesüléséhez: „medicus curat, natura sanat”). A vázolt kérdést hat, idiopátiás epilepsziás gyermekben közelítjük meg, akik meggyógyultak. Kezdeti, és gyógyult állapotban (eseteinkben ez egy éves, gyógyszer nélküli rohammentességet jelent) készült EEG felvételeiket vizsgáltuk és hasonlítottuk össze EEG-LORETA és „EEG resting state” funkcionális konnektivitás

(= hálózati működés) szempontjából. Az elemzések arra utalnak, hogy a kezdeti kóros eltérések egy része a kórlefolyás során eltűnt, mások viszont kialakultak a betegség éveit alatt. Eredményeink (a Z-statisztika logikája szerint) a „gyermekkori epilepszia az agy érése által szűnik meg” álláspont ellen szólnak. A kezdeti és a gyógyult állapot közti különbséget a lokális (góc-közeli) működészavar mérséklődése, és mindkét féltekét érintő globális-hálózati átrendeződés együttese jellemzi.

Pathognomikus EEG minták gyermekkorban

Siegler Zsuzsa, Hegyi Márta, Jakus Rita, Newwirth Magda, Paraicz Éva, Fogarasi András

MRE Bethesda Gyermekkorház, Neurológiai Osztály

Az EEG vizsgálatok eredményei, mint általában minden diagnosztikus beavatkozás leletei, csak a klinikai összképpel együtt értékelhetők. Vannak azonban olyan EEG jellegzetességek, amelyek a szokásosnál jobban alátámasztanak egy kórképet, a diagnózis szinte az EEG alapján megjósolható. Ezek a kórképek többnyire epilepsziával járnak. Az elmúlt 10 év vizsgálataiból gyűjtöttünk össze jellegzetes felvételeket. A közismert kórképek (pl. West szindróma, herpes simplex encephalitis) pathognomikus EEG-i mellett elsősorban a viszonylag ritka kórképek (Angelman szindróma, Aicardi szindróma, lissencephalia, hemimegalencephalia) néhány felvételét bemutatva illetve a jellegzetességeket összefoglalva szeretnénk segítséget nyújtani a mindennapi diagnosztikához.

Az ESES EEG képét mutató betegeink klinikuma

Hegyi Márta, Siegler Zsuzsa, Jakus Rita, Newwirth Magda, Paraicz Éva, Fogarasi András - MRE Bethesda Gyermekkorház, Neurológiai Osztály

A retrospektív vizsgálatba az elmúlt 10 év alatt osztályunkon vizsgált, átmenetileg vagy tartósan ESES EEG képét mutató betegeket vontuk be. Jelentős részük kimeríti az ESES szindróma kritériumát.

12 non-léziós és 11 léziós esetet találtunk. A non-léziós betegek közül három átfedést mutatott a BCTE, három a szerzett opercularis syndroma, egy pedig a Landau-Keffler syndroma felé. Léziós betegeinknél domináltak az atípusos absence és az atóniás rohamok, míg a non-léziósok ritka rohamozók voltak. Az ESES gyógyszeres befolyásolhatósága mindkét kórereditű epilepsziában nehéz volt. Nehézséget jelentett maga az ESES fogalmának értelmezése is.

A sokszínű sclerosis tuberosa

Dr. Simon Gábor, Dr. Csorba Eszter, Dr. Szabó Tamás

1.Kaposi Mór Oktató Kórház Csecsemő-és Gyermekosztály

2.Kaposi Mór oktató Kórház Neurológia

Jelenleg hét éves gyermek születésekor bal III-ban halk systolés zörejt volt hallható, amelynek háttérében echocardiográfiai vizsgálat több kisebb-nagyobb terimét írt le a szív egészében. 2012. karácsonykor jelentkezett halmozottan rosszulléte, amely során furcsán vette a levegőt, száját összeszorította, szemével fixált, végtagjait megfeszítette és nyálát csorgatta. Emiatt indult neurológiai kivizsgálása, amely során epilepszia igazolódott és felvetődött sclerosis tuberosa gyanúja. Hasi ultrahang- és mellkas-röntgenvizsgálata kórjelző eltérést nem igazolt. Kardiológiai vizsgálata változatlan státuszt írt le. Epilepszia protokoll szerinti kontrasztanyagokoponya CT-vizsgálata a sclerosis tuberosa diagnózisát alátámasztotta, emellett az arteria carotis interna cavernosus szakaszán aneurysmát írt le és felvetette nagy sejtes astrocytoma lehetőségét a Foramen Monroe környékén, amely miatt szoros utánkötése javasolt a növekedése esetén létrejövő liquor-keringési zavar miatt. Ezek az elváltozások is megerősítik a sclerosis tuberosa diagnózisát, tekintve, hogy a betegség részei. A betegség családi háttérét kutatva maternál kamaszkorban felmerült sclerosis tuberosa gyanúja a veseterimék és a koponya CT-n látott meszesedések miatt, de azt az ismert toxoplasma infekciójával magyarázták és a sclerosis tuberosa feledésbe merült, míg bátyjánál vese angiofibroliposis ismert. A család genetikai és koponya MR-MRA vizsgálatát tervezzük.

Sclerosis tuberosa molekuláris genetikai vizsgálata során szerzett első eredményeink bemutatása

Hadzsiev Kinga, Kövesdi Erzsébet, Komlósi Katalin, Kassay Mária, Melegh Béla*

PTE KK Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

**Budai Gyermekkorház Epilepszia-neurológia Szakambulancia, Budapest*

A sclerosis tuberosa (TS) egy több szervet érintő, autoszómális domináns öröklődésű betegség, melyet a TSC1 vagy a TSC2 gén valamelyikének mutációja okoz. A két gén által kódolt fehérjék – a hamartin és a tuberin - a sejtvándorlás, a proliferáció és a differenciálódás szabályozásában vesznek részt. A két génben bekövetkező mutációk következtében károsodik a sejtnövekedés és a sejtosztódás szabályozása, ami tumorokképződésre hajlamosít. A betegség klinikai tünetei a

nem malignus agyi tuberek mellett a különböző bőr-, szem-, szív- és vese-rendellenességek.

Előadásunkban egy családot ismertetünk, öt, különböző súlyosságú fenotípust mutató érintett taggal. A molekuláris genetikai vizsgálat során TSC1 gén 20. exonjában egy eddig még nem leírt, STOP kodont okozó heterozigóta de novo pontmutáció (c.2523 C>T) volt kimutatható az összes vizsgált családtagban. Jelen közleményben ismertetett család tünettanának háttérében álló génmutáció bemutatásával fel szeretnénk hívni a figyelmet egy újabb, már hazánkban is elérhető molekuláris genetikai vizsgálati lehetőségeire.

Koponyatörés és traumás sinus thrombosis

*Rosdy B., Kollár K., Móser J., Mellár M. - Heim Pál Gyermekkorház Neurológia
Kovács É. - Heim Pál Gyermekkorház CT és Intervenciós Radiológia
Várallyay Gy. - SE MR Kutató Központ*

Bevezetés: a gyermekkori fejsérülések ritka szövődménye a sinoduralis thrombosis. Tünettana nagyon változó. A klinikailag csendes esetektől, egészen a súlyos fokú intracranialis nyomásfokozódás tünetéig terjedő képet kaphatunk. A therápia kapcsán egyértelművé vált az anticoaguláns kezelés szükségessége, hacsak ennek kontraindikációja nincs.

Esetismertetés: a szerzők egy 15 éves fiatalember kórtörténetét mutatják be, aki élete első g.m. rohama kapcsán suturolysis-sal járó koponyasérülést szenvedett. Ez traumás sinus sagittalis superior thrombosis-sal és epiduralis vérzéssel párosult, mely az anticoaguláns kezelés mellett nőtt és subgaleális irányba is terjedt. Így az anticoaguláns kezelést csökkentették. Több hónappal később a sinus recanalizálódott, a vérzések felszívódtak. Antiepileptikum mellett fél éve rohammentes.

Következtetés: a szerzők az irodalmi adatok fényében tárgyalják a traumás sinus thrombosis rizikófaktorait, szövődményét és ellátási protokollját.

Súlyos koponya agysérült gyermekek rehabilitációja

Dr. Csohány Ágnes, Dr. Paraicz Éva

MRE Bethesda gyermekkórház Rehabilitációs Osztály

Fejsérülés a gyermekkori kórházi felvételek közel 5 %-át teszik ki és ez a leggyakoribb oka szerzett fogyatékoságnak gyermekkorban. Osztályunkon az elmúlt 5 évben (2007-2012) 27 súlyos koponya agysérült gyermek rehabilitációja zajlott. Retrospektív vizsgálattal 25, 3 és 16 év közötti (átlag életkor 10,2 év) gyermek adatait dolgoztuk fel. Bekerülési állapot: vegetatív állapotú 11, minimál tudatú 6; átlagos ápolási idő 213 nap. Távozási állapot GOS besorolás szerint GOS 4-5:22, GOS 3:1 GOS 2:4, GOS 1:0 gyermek. Bemutatjuk ezen betegek komplex rehabilitációját, melynek célja a mozgás funkciók kialakítása, kognitív funkciók fejlesztése, kommunikáció és pszichés zavarok kezelése és az integráció. Külön kiemeljük a koponyasérült gyermekek rehabilitációja szempontjából lényeges gyermekkori sajátosságokat, mint növekedés, kognitív fejlődés, család, beiskolázás. Összefoglalva eredményeink bemutatásával szeretnénk felhívni a figyelmet koponya agysérült gyermekek rehabilitációjának fontosságára.

Mérési lehetőségek és eredmények a cerebral paresis komplex rehabilitációjában

*Fekete Enikő, Ekler Katalin, Kapocsi Nikolett, Tormássy Mariann, Pappné Kerkai Bernadett, Bődör Zsuzsanna, * Müller Flóra, Elmont Beatrix*

*Zala Megyei Kórház Csecsemő-és Gyermekosztály, Gyermekrehabilitációs Részleg
* PTE-ETK, Zalaegerszeg*

A Zala Megyei Kórház Gyermekrehabilitációs Részlege a rehabilitációt igénylő gyermekkori kórállapotok teljes spektrumát szeretné felölelni. Jelen előadásban a cerebral paresis komplex rehabilitációjában szerzett tapasztalatokat, elért eredményeket kívánja bemutatni. A rehabilitáció célja, hogy minden eszköz felhasználásával csökkentse a fennálló fogyatékoság és rokkantság hátrányos következményeit és képessé tegye a fogyatékosággal élő személyeket a leghatékosabb szociális integrációra (WHO-1998).

Jelen előadás célja egyrészt, hogy ismertesse az osztályon alkalmazott mérési módszereket- módosított Aswort-skála, izomerő, nagymozgások, ízületi mozgásterjedelem, finommozgások- manipuláció, FIM-skála...- másrészt, hogy rámu-

tasson ezen keresztül a komplex fejlesztés – a fizioterápia, hippoterápia, hidrotérápia, konduktív pedagógia, DSGM, ergoterápia...- jelentőségére. A komplex rehabilitációs program megtervezésénél figyelembe vesszük, hogy a gyermekkori kórállapotoknál a még fejlődőben lévő szervezetet éri a károsodás, mely módosíthatja, meggátolhatja egyes funkciók kialakulását. Ennél fogva nehéz a motiváció, az együttműködés, hiszen nincs célképzet a még ki sem alakult képességek visszaszerzésére. Ezen kívül egyes jellegzetes gyermekkori periodusok, pl.: dackorszak, külön nehézségeket okozhatnak a rehabilitációs feladatok végrehajtásában. A gyermekrehabilitáció folyamatában a team munka mellett elengedhetetlen a szülők bevonása, tanítása is a sikeres rehabilitáció céljából.

ICP-ben szenvedő gyermekek kézfunkciójának osztályozása

Paraicz Éva 1, Pálmafy Beatrix 2, Bartos Adél 2, Mészáros Edit 1, Szaák Mónika 1
1: MRE Bethesda Gyermekkorház Mozgásszervi Rehabilitációs Osztály;
2: Mozgásjavító Általános Iskola, Szakközépiskola, EGYMI és Kollégium

A cerebrálparesisben szenvedő gyermekek mozgásszervi rehabilitációja során elsősorban a szülők, de sok esetben a terapeuták is főként az önálló járás kialakítására törekednek és emiatt kevesebb figyelem jut a felső végtagok funkcióinak javítására. Ugyanakkor az önálló helyváltoztatáshoz számos segédeszköz rendelkezésre áll, míg a kéz funkcióit külső eszközökkel sokkal nehezebb pótolni. Jelen munkánk során a Mozgásjavító Általános Iskola SZKI, EGYMI és Kollégium 5-6. évfolyamára járó CP-s gyermekek nagymozgásainak és kézfunkcióinak globális vizsgálatát (GMFCS és MACS) vizsgálatát végeztük el; a gyenge felső végtag funkciókkal bíró gyermekeknél az ujjak és a csukló extenzióját mérő Zancolli osztályozást és a hüvelykujj funkcióját tükröző House-féle osztályozást is elvégeztük.

A vizsgálat egyik célja az volt, hogy felhívjuk a figyelmet a felső végtag hosszabb távon nagyobb fontosságára ill. megfelelő szűrővizsgálati módszert keressünk, aminek segítségével kiválogathatók azok a gyermekek, akiknél a kézfunkció műtéttel még javítható.

Társszakmák közti együttműködés gyakorlati megvalósulása a neurorehabilitációban

Emmerné Sorompó Anett MRE Bethesda Gyermekkórház Rehabilitációs osztály

A rehabilitáció komplex, az élet minden területére kiható tevékenység. Az egészségügyi, orvosi rehabilitációt a társszakmák képviselőinek bevonása teszi teljessé. A kórházi szociális munka ugyanis a rehabilitációs alapelvek szerint használja fel az egyén megmaradt képességeit, erősíti benne a kompetencia érzését és hozzásegít az önszempontú mechanizmusok beindításához. Kapcsolatot teremt a külvilág és a védett kórházi terápiás tér között, mintegy visszavezeti az egyént és családját a normál élet kerékvágásába. Fontos szerepet játszik a terápiát vállaló egyén felkészítésében, mintegy „rászocializálja” a terápiára kliensét oly módon, hogy egy segítő kapcsolaton keresztül kiépíti a bizalmat a gyógyító teammel szemben. A szociális munkás minden esetben a beteg állapotának és terhelhetőségének megfelelően építi fel a segítségnyújtás folyamatát, rugalmasan alkalmazkodik kliense igényéhez, és reális célokat tűz ki számára, amelyek elérésében maga is segítséget nyújt. Kapcsolatot tart az ellátórendszer tagjaival, megszervezi és kiépíti a védőhálót a kórházban fekvő beteg utógondozása érdekében. A betegek életének minden területére kiható professzionális segítségnyújtás elősegíti a terápia sikerességét, és csökkenti a tünetek betegséggé való átalakulásának esélyét. A terápiával párhuzamosan a szociális térben történő segítségnyújtással a problémák komplex kezelésére nyílik lehetőség: megoldásokat találunk olyan problémákra is, amelyek saját szakmánk eszköztárával nem megoldhatóak, de egymás munkáját kiegészítve és erőfeszítéseinket összehangolva jelentős sikereket érhetünk el a neurorehabilitációban. Előadásom második felében konkrét példákon keresztül kívánom bemutatni a fent leírt interdisciplinárius együttműködés mikéntjét, illetve fontosságát.

Frontális károsodások pszichorehabilitációs vonatkozásai

Szegleti Gabriella, MRE Bethesda Gyermekkórháza, Rehabilitációs osztály

A frontális lebeny pszichológiai szempontból olyan magas rendű kognitív funkciókat takar, mely a gondolkodás és viselkedés szervezéséért és kivitelezéséért felelősek. Ezek az egzekutív funkciók szoros összefüggést mutatnak a prefrontális lebeny feldolgozóköreivel, amelyek sérülése az enyhe kognitív tünetektől akár a személyiség változásához is vezetnek. A régió sérülése jelentős következményekkel jár. Főbb tünetei az apátia, felelőtlenség, kezdeményezőkézség elvesztése, alkalmazkodási nehézségek, a szociális viszonyok más megítélése. A személyiség

változására utaló tünetek mellett neuropszichológiai eszközökkel kimutatható deficiteket is találunk, melyek főleg az egzekutív funkciókat érintik, mint a célkitűzés, tervezés, célirányos kivitelezés, önszabályozás. A deficitek főleg a gondolkodás rugalmasságának elvesztésével, figyelem és koncentráció csökkenésével, és a tervezés, váltás-gátlás zavarával függnek össze. Ezt a listát nézve érthető, hogy a frontális károsodások jelentős kihívást jelentenek a rehabilitációs team tagjainak, mind neuropszichológiai, mind pszichiátriai szempontból. Neuropszichológiai szempontból fontos a kognitív deficitek feltérképezése, és célzott terápiája, mint a figyelem- és munkamemória fejlesztése. Pszichiátriai, pszichoterápiás szempontból főleg a viselkedésszabályozás jelenti a kihívást. A kognitív nehézségek gyakran a rehabilitáció végeztével is fennállnak, megnehezítve a gyermekek iskolai integrációját. Osztályunkon több frontális károsodást elszenvedett betegünk rehabilitációjának nehézségei segítettek kialakítani azt a protokollt, mellyel próbálunk a leghatékonyabban segíteni ezeknek a betegeknek.

Logopédiai, gyógypedagógiai munka agysérült gyermekek rehabilitációjában

Dóczyiné Nagy Veronika, Szrenka Melinda Mária

MRE Bethesda Gyermekkorház, Rehabilitációs osztály Budapest

Előadásunkban egy eset ismertetésén keresztül mutatjuk be a gyógypedagógiai/logopédiai munka szerepét és fontosságát az agysérült gyermekek rehabilitációjában.

A gyermekek osztályunkra érkezése után a terápia első lépése a diagnosztizálás: kommunikációs és beszédállapotuk felméréséhez egy saját, belső használatra kifejlesztett skálát használunk. A teszt főbb vizsgálati pontjai a következők: rágás, nyelés, beszédszervek állapota, artikuláció, (beszéd) légzés, fonáció és a beszéd zeneiségének vizsgálata (beszéddallam, monotonitás, fluencia). A vizsgálat közben nagy figyelmet fordítunk az agysérülés helyére és mértékére. A kapott eredmények alapján történik meg a vizsgálati terv felállítása, amelybe szorosan integráljuk a rehabilitációs team többi tagjának észrevételeit is.

A terápia főbb lépései: kommunikációs kapcsolat felvétele a beteg gyermekkel kezdetben azon a csatornán, melyen keresztül kommunikálni tud, majd a verbális kommunikáció fokozatos kialakítása. Kognitív funkciók, tanulási részképességek, figyelemkoncentráció fejlesztése auditív, vizuális, taktilis csatornákon keresztül (például fényterápia). A helyes beszédlégzés, fonáció, artikulációs mozgások (mimikai-, ajak-, nyelvizmok) kialakítása a gyermek állapotához igazodva. A kórházi terápia végén az elért eredmények dokumentálása, és a megfelelő intézmény

megtalálása (indokolt esetben) további rehabilitáció/integráció céljából. Végül annak kifejtése, hogy munkánk során milyen fontos a más szakterületek képviselőivel való közös munka (neurológus-, rehabilitációs-, pszichiáter szakorvos, szociális munkás, gyógytornász, ergoterapeuta, pszichológus), a minél jobb cél elérése érdekében.

Habituáció és feszültség a magzat életében

dr. Jakobovits Ákos PhD.

Toldy Ferenc Kórház RI, Cegléd, Szülészeti és Nőgyógyászati Osztály

A magzati aktivitás 2 forrásból származik: saját, belső és a külső ingerekre adott válaszból.

Riasztásos reakció hatására a végtagok flexiója következik be. A magzatoknak ez a reakciója világrajövetelkor nem szűnik meg, életünk végéig megmarad. Többszöri reakció esetében habituáció következik be. Vizsgálataink kis részében habituáció helyett heves reakciót észleltünk, ami a központi idegrendszer kóros ingerlékenységét bizonyítja. A magzat viselkedéséből a világrajövetel utáni vér-mérsékletre lehet következtetni. A tapasztalat azt mutatja, hogy hiperaktív magzattól hiperaktív felnőtt válhat.

Genetikai statuszunk már méhen belül is rányomja bélyegét az intrauterin viselkedésünkre.

Guillain Barré szindróma? - CIDP gyermekkorban

*Kollár Katalin¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Liptai Zoltán²
Pfund Zoltán³*

1: Heim Pál Gyermekkórház Neurológia,

2: Szent László Kórház, Budapest,

3: PTE- Neurológiai Klinika, Pécs³

Bevezetés: A krónikus immunmediált demyelinizációs polyneuropáthia egy autoimmun betegség, mely jellemzője a distális idegrostok demyelinizációja. Gyermekkorban igen ritka

Bevezetés: A krónikus immunmediált demyelinizációs polyneuropáthia egy autoimmun betegség, mely jellemzője a distális idegrostok demyelinizációja. Gyermekkorban igen ritka

Esetismertetés: Két fiúbeteg kórtörténetét ismertetjük. Mindkettő akut

polyradiculoneuritis képét mutatta kezdetben. Egyik gyermeknél protokoll szerinti apheresis követően megindult, de nagyon lassú – hosszú stagnálásokkal megszakított remisszió második évében állítottuk fel a diagnózist. Jelenleg havonta történő pheresisekkel kifejezetten jó motoros státuszban van. Másik gyermek külföldön él, ott betegedett meg. Az induláskor feltételezett Guillain Barre szindróma akut stádiumában kezelésben nem részesült. Plasmapheresis itt is jó remissziót indított, de későbbiekben markáns visszaesés jelentkezett. Otthonában több alkalommal, majd osztályunkon egyszer IVIG kezelésben részesült, melyeket követően állapota mindig javult, de ezeket lassú visszaesés követte. Jelenleg steroidot kap, csökkenő adagban..

Megbeszélés: A CIDP Guillain Barre szindrómától történő elkülönítése, főleg kezdeti gyors progresszió esetén nagyon nehéz, gyakran csak a hosszmetzeti kép és az ismételt elektrofiziológiai vizsgálatok alapján lehetséges. A korrekt diagnózis felállítása fontos a megfelelő terápia mielőbbi bevezetése miatt.

Terápiás lehetőségek opsoclonus-myoclonus szindrómában

*Móser Judit, Kollár Katalin, Mellár Mónika, Rosdy Beáta
Heim Pál Gyermekkórház*

Bevezetés: Az opsoclonus-myoclonus szindróma (OMS) ritka, kisedet korban kezdődő autoimmun betegség. A konvencionális ACTH terápia általában gyors javulást eredményez, de gyakoriak a relapszusok és hosszú távon motoros maradványtünet, kognitív deficit, magatartászavar lehetséges.

Esetismertetés: A jelenleg 5 éves gyermek betegsége 2 éves korban kezdődött OMS típusos akut tüneteivel. Paraneoplasziás eredet igazolódott, neuroblastoma eltávolítás történt. ACTH terápia indult, amely jelentős javulással járt, de dózis-csökkentéskor illetve infekciók idején relapszusok jelentkeztek. IVIg kiegészítéssel csökkentettük tovább az adagot, másfél év elteltével hagytuk el teljesen az ACTH-t. Újabb jelentős visszaesés miatt hármaskombinációt kezdünk (ACTH+IVIg+rituximab).

Következtetés: Az OMS pathomechanizmusának jobb megismerése új terápiás távlatokat nyit. A kombinált immunterápiák eredményesekek, javítják a hosszú távú kimenetelt.

Dystrophia myotonica (DM1). Terápiás lehetőségek RNS toxicitásban

Máté Adrienn - SZTE Idegsebészeti Klinika,

Karcagi Veronika - Országos Környezetegészségügyi Intézet, Molekuláris Genetikai és Diagnosztikai Osztály,

Gergev Gyurgyinka - SOTE II.sz. Gyermekgyógyászati Klinika,

Sztriha László - SZTE Gyermekgyógyászati Klinika

A dystrophia myotonica megfontolandó kórkép az újszülöttkori és csecsemőkori hypotonia elkülönítő diagnózisában. Az elmúlt évek kutatásai biztató eredményekkel jártak a megbetegedés terápiájára vonatkozóan. Betegünket azért tartjuk bemutatásra érdemesnek, mert az esetismertetés lehetőséget nyújt a kórkép molekuláris patofiziológiájának és az újabb kezelési elképzeléseknek a rövid összefoglalására.

Betegünk az első zavartalan terhességből a 39. gesztációs héten 2790 g súllyal Apgar 9-10 státuszban, császármetszéssel született. Születését követően generalizált hypotoniát észleltünk, légzési és nyelési nehezítettség jelentkezett, gépi lélegeztetést azonban nem igényelt az újszülött. Később a hypotonia perzisztált, disztális túlsúlyú izomgyengeséggel társult, a beteg arca mimikaszegény volt, a felsőajak sátor alakra emlékeztetett, myotoniát azonban ekkor még nem észleltünk. A beteg pszichomotoros fejlődése késlekedett, fordulni 7 hónaposan, felülni 1 évesen, járni 21 hónaposan kezdett el. A kromoszóma vizsgálat negatív eredménnyel zárult, a CK normális volt és veleszületett anyagcserebetegség sem igazolódott. MRI vizsgálathoz és izombiopsziához ekkor még nem kaptunk szülői beleegyezést. A gondosnak vélt anamnézis felvétel ellenére az anya myotoniás tüneteire csak a gyermek 3 éves korában derült fény és ekkor vált világossá a dystrophia myotonica diagnózisa, amelyet a molekuláris genetikai vizsgálat megerősített: kóros CTG expansió igazolódott a DMPK gén egyik alléljában. A koponya MRI az atrophias fehérállományban a myelinizáció zavarára utaló göcöket mutatott.

A kóros CTG expansió RNS toxicitással és számos gén kóros expressziójával társul, utóbbi eredményezi több szerv érintettségét a kórképben. Az RNS toxicitás gátlásán alapulnak a terápiás megközelítések, amelyeket röviden ismertetni kívánunk.

Összetett agyi fejlődési rendellenesség és ismétlődő intracraniális nyomásfokozódások - Esetismertetés.

Fejes Melinda 1, Deák Mária 2, Papp Attila 3, Demeter Béla 3, Novák László 4, Nagy Andrea 5, Velkey Imre 6, Szűcs Ildikó 1

1: Borsod A.Z.Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Koraszülött és Újszülöttszülési Osztály,

2: Gyermekradiológiai Osztály,

3: Idegsebészeti Osztály,

4: DEOEC Idegsebészeti Klinika,

5: Gyermekklinika,

6: Borsod A.Z.Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Gyermek-onkoheamatológiai Osztály és csontvelő transzplantációs egység

Esetismertetés:

Betegünk a mater 2. terhességéből, a 36. gestatio hétre, 2150 grammal, intrauterin asphyxiát követően, anyai kooperáció hiányában sectio caesareaval, Apgar 5/8-as állapotban született. Édesanyja mentálisan retardált, pszichiátriai gondozott. A megszületést követően apnoékat észleltek, AMBU lélegeztetést és oxigén adását igényelte. Első 4 napos korban készült koponya ultrahang vizsgálatán bal oldali 42x42x52 mm-es cystosus képlet és mko oldalkamra tágulat ábrázolódt, két hetes korban készült UH-on a képlet nem változott, a kp vonal jobbra helyezett. Klinikailag intracranialis nyomásfokozódásra utaló tünete nem volt, bal oldalon congenitális ptosis, microphthalmia volt. EEG lelete negatív. 2,5 hónapos korban tervezett koponya MR vizsgálatra vettük fel, nevelői nyugtalanak tartották. Fejkörfogata normális volt. Koponya MR: A kép multiplex fejlődési rendellenességnek felelt meg. Bal oldali schisencephalia mellett jobb oldali hasadék is ábrázolódt. Fokális corticális dysplázia, polymicrogyria, heterotopia. Kifejezetten tágult extracerebralis liquortér, felszívódóban lévő extracerebralis subduralis vérzés merült fel Idegsebészeti javaslatra kétoldali parietalis trepanatio történt a subduralis haematoma eltávolításával. Traumát a körelőzményben kimutatni nem tudtunk. A műtét után és öt hónapos korban készült UH vizsgálatok érdemi változást nem jeleztek fejkörfogata életkornak megfelelő ütemben növekedett. Végtagi izomtónusát fokozottnak találtuk, neurohabilitációs tréningjét beállítottuk. 7 hónapos korban progresszív fejkörfogat növekedést észleltek. UH-al liquornál sűrűbb belső echokat tartalmazó cystosus képletet mutattak ki bal oldalon. Ismételt koponya MR vizsgálaton bal oldalon kiterjedt, a pons síkjától a convexitásig követhető, a ponsot és a mesencephalonat jobbra és ventral felé dislocaló, szabálytalan alakú, több rekeszes, septált képlet ábrázolódt. A közép-vonal kb. 15-16 mm-t jobbra dislocált. Endoscopos műtét elvégzésére a DEOEC

Gyermeklinikára helyezték át, ahol cysticus subduralis hygroma műtéti megoldása és subduroperitonealis shunt behelyezése történt. Betegünk jelenleg 14 hónapos, motoromentálisan retardált, 10 hónapos kortól fokális epilepsiája kezdődött.

Szokatlan tünetegyüttesel járó gerincvelői tumor

Mellár Mónika 1, Kollár Katalin 1, Móser Judit 1, Rosdy Beáta 1, Várallyay György 2

1: Heim Pál Gyermekkórház

2: SE MR Kutatóközpont

Bevezetés: A gyermekkori központi idegrendszeri tumoros megbetegedések kis hányadát képezik a gerincvelői tumorok, ugyanakkor sokszor súlyos, nehezen kezelhető vagy terápiásan egyáltalán nem befolyásolható formában jelennek meg. **Esetbemutató:** 3,5 éves gyermeknél évek óta észlelt tachypnoe, felső végtagi kényszertartás és enyhe mozgáskorlátozottság háttérében diagnosztizáltunk nyaki régióra terjedő gerincvelői tumort. Esetünkben a tumor lokalizációja miatt definitív eltávolítás nem jött szóba, szövettani mintavétel és palliatív beavatkozás szülői beleegyezés hiányában nem történt. Természetesen szövettani vizsgálat nélkül pontos diagnózis nem adható, de a látott kép legnagyobb valószínűséggel astrocytoma lehetőségét veti fel.

Következtetés: a szövettanilag jóindulatúnak mondható központi idegrendszeri tumorok lokalizációjuk alapján gyakorta malignus tulajdonságokkal rendelkeznek. Az érintett régiótól függően a megszokottól eltérő, meglepő tünetek képében is jelentkezhetnek.

Serdülőkori cluster fejfájás klinikai jellemzői

Szeifert Lilla, Farkas M. Kristóf, Farkas Viktor

1. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Semmelweis Egyetem, Budapest

Az életminőséget jelentősen befolyásoló, kínzó fájdalommal járó cluster típusú fejfájás ritka kórképnek tekinthető, különösen a gyermek- és serdülőkorban. Feltehetően, hogy a felnőttekhez hasonlóan a serdülőkorú betegek kis hányada kerül időben felismerésre. Vizsgálatunkban 2010-2012 között e kórképben szenvedő 12-18 éves betegek adatait elemeztük. Célkitűzésünk volt a serdülőkorú cluster fejfájós betegek klinikai adatainak elemzése, különös tekintettel a komorbid fejfájásformákra, és arra, hogy a tünetek manifesztációjától mennyi idő telt el a diagnózis felállításáig.

A hároméves időszakban 14 beteg szenvedett cluster típusú fejfájásban (9 fiú, 5 lány). Betegeinknél unilaterális, jól körülírt lokalizációjú, a legtöbb esetben az International Headache Society (IHS) skála szerint maximális intenzitású, hasító, illetve lüktető karakterű fájdalom volt jelen, mely átlagosan 35 percig tartott. A rohamgyakoriság 0,5-4/nap volt, a cluster periódusok időtartama 5-18 nap között változott. A társuló paraszimpatikus tünetek közül leggyakoribb volt a lakrimáció, rhinorrhea orrdugulással (90%), ipsilateralis conjunctiva belövelltség (71%) és arcpír (57%). A betegek mintegy fele szisztémás autonóm tüneteket is panaszolt. A roham alatt valamennyi beteg kifejezetten nyugtalan volt. Három beteg esetében a betegség krónikus formája volt megfigyelhető, két esetben epizódikus formából kifejlődve. A cluster fejfájás diagnózisának felállításáig átlagosan 2,5 év telt el.

Gyermekkori cluster típusú fejfájás esetén általában a felnőttekre kidolgozott protokollokat igyekszünk adaptálni, holott a cluster fejfájás klinikumában és terápiájában valószínűsíthetők a gyermekkorra jellemző sajátosságok. Ezen súlyos fájdalommal és sajátos kísérő tünetekkel járó fejfájásforma diagnózisa az anamnézis és a neurológiai vizsgálat alapján nagy biztonsággal felállítható ebben a korcsoportban is, és hozzáférhetők az effektív kezelést biztosító gyógyszeres terápiák.

Ez ritka betegség: Niemann-Pick C

dr. Boczán Judit DEOEC Neurológiai Klinika

A Niemann-Pick C (NP-C) egy ritka, kezelhető neuroviscerális lizoszomális tárolási betegség, ami az idegrendszer progresszív elfajulásához és halálhoz vezet. A betegség becsült incidenciája 1:120000. Az NP-C hátterében az eseteK 95%-ában az NPC1 gén, 4%-ban az NPC2 gén mutációi állnak, melyek az intracelluláris lipid forgalom károsodása révén cholesterol és glycosphingolipidek lerakódásához vezetnek az agyban és egyéb szövetekben. Elhúzódó sárgaság és hepatosplenomegalia lehetnek az első tünetek. Az idegrendszer érintettsége esetén verticalis supranuclearis tekintészavar, abnormális saccadikus szemmozgások, cerebellaris ataxia, dystonia, dysarthria, dysphagia, epilepsia lehetnek a vezető tünetek, gyakori a pszichiátriai betegségek előfordulása is. A betegség diagnosztikájában a szérum oxysterol szintje, a tenyésztett bőr fibroblasztok Filipine festése, valamint molekuláris biológiai genetikai diagnosztika a meghatározó, ezek a diagnosztikus módszerek jelenleg már hazánkban is elérhetőek.

Csecsemőkori Pompe – kór

*Elmont Beatrix, Németh Gyöngyi, Harmath Vera , Gárdos László.
Zala Megyei Kórház, Zalaegerszeg, Gyermekintenzív részleg*

Előadásunkkal egy ritka, kezelés nélkül progresszív, halálos kimenetelű metabolikus myopathiara szeretnénk felhívni a figyelmet. Pompe kór a lizoszomális tárolási betegségek közé tartozik. Újszülött kori incidenciája 1:200000 ,míg a késői kezdetű kórformában 1:60000 -re tehető. A betegség oka a savi <alfa>-glükózidáz hiánya, mely következtében a harántcsíkolt izomokban és a szívizomban glikogén szaporodik fel, mely progrediáló izomyopengéséget és hypertrophizált cardiomyopathiát okoz. Ez év február elején vettük át osztályunkra a 4,5 hónapos csecsemőt a nagykanizsai kórház Gyermekosztályáról,ahova súlystagnálás, sápadtság,bágyadtság, csökkent mozgékonyosság miatt került. Exsiccitóját parenterális folyadék pótlással rendezték. Laborvizsgálattal anaemiát, emelkedett CK és májfunkciós értékeket találtak. Mellkas felvételen cardiomegaliát láttak. Újszülött kori nyaki hypotonia valamint congenitalis csípő luxatio miatti Pavlik hám viselése emelendő még ki. Osztályunkon a kardiológus hypertrophias cardio-myopathiát véleményezett, bal kamra dilatált és hypokinetikus volt. A cardiológiai lelet, generalizált hypotonia, macroglossia, kóros májfunkciós értékek és CK alapján Pompe kór merült fel, amit az <alfa>-glükózidáz alacsony szintje $-0,2 \text{ <jel>mol/l/h}$ – igazolt is. (SOTE I sz Gyermekkl.).SOTE II. sz. Gyermekkl.-n történő elektrofiziológiai vizsgálat is myogén léziót véleményezett, izombiopsia is a betegségre jellemző eltérést adta. Az <alfa>-glükózidáz enzim iv. adását elkezdjük. A korai diagnózis és időben indított kezelés esélyt ad arra, hogy betegünkénél jó életminőséget érjük el. Itthon Ő az első csecsemőkorban diagnosztizált és kezelésben részesülő Pompe kóros gyermek.

Csecsemőkorban diagnosztizált B12 vitaminhiány

*Csüllög Zsuzsanna, Molnár Bernadett
Jósa András Oktatókórház Nonprofit Kft. Gyermekosztálya, Nyíregyháza*

Gyermekkorban a B12 vitamin hiánya megfelelő táplálkozás mellett nagyon ritkán fordul elő. A társuló neurológiai tünetek nem olyan típusosak mint a felnőttéknél.

Előadásunkban egy csecsemő kórtörténetét ismertetjük. Hat hónapos koráig fejlődése minden vonatkozásban megfelelő volt, ekkortól észlelték szülei a súly-

fejlődés megállását, nehezen etethetőségét, motoros és mentális képességeinek hanyatlását. Nyolchónapos korban az első vizsgálatkor mérsékelt hypotrophiát, generalizált izomhypotoniát, mozgásszegénységet, bágyadságot észleltünk, környezetére nem figyelte.

Az elkezdett kivizsgálás során nagyfokú macrocytaer anaemiát találtunk, B12 vitamin szintje nagyon alacsony volt.

B12 vitamin parenteralis adagolása mellett anaemiája fokozatosan megszűnt, motoros és mentális fejlődése megindult, 15 hónaposan az átlagoshoz közelít.

A diagnózis felállítása után javasoltuk az édesanya vérkép és B12 vitamin szint vizsgálatát. Az ő B12 vitamin szintje is alacsony, neurológiai tünetei nincsenek. Vizsgálatainkkal párhuzamosan zajlott az anyai nagymama kivizsgálása nehezen gyógyuló fekélyes szájnyalkahártya gyulladás miatt, nála is B12 vitaminhiány igazolódott.

A csecsemő családjában genetikai eredetű B12 vitaminhiány valószínű.

Betegünk kórtörténetét azért tartjuk bemutatásra érdemesnek, mert neurológiai tünetek domináltak, melyek kapcsán differenciáldiagnosztikailag számos anyagcsere illetve neurodegeneratív betegség lehetősége is felmerül.

Láss a felszín alá! / E-621/

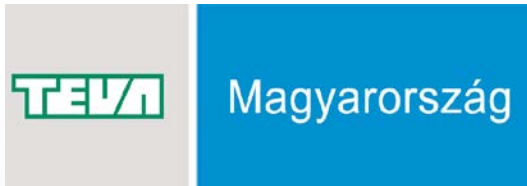
Rada Éva1, Mezei Györgyi2, Nád Márta1 1Kanizsai Dorottya Kórház Nagykanizsa, 2SE I. számú Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Bizonytalan, sokszor spontán múltó rosszullétek okainak felderítése nagyon fontos egy gyermek későbbi életvitelének, életmódjának alakításában. Előadásunkban egy 10 éves, obes testalkatú, óvodáskortól figyelemzavarral, később tanulási nehézséggel küszködő, szorongó kislány esetét mutatjuk be. Ismételten jelentkező, hirtelen kialakuló, nyakra, arcra kiterjedő kipirulás, tachycardia, mellkasi fájdalom, félelmi reakció, pánik-szerű roham háttérben nátrium-glutamát érzékenység igazolódott.

Ízfokozó-mentes étrend mellett az említett rosszullétek megszűntek, egyidejűleg az addig túlsúlyos kisgyermek sokat fogyott, a korábbi figyelem-, tanulási zavar is megszűnt. Felmerül, hogy a korábbi kognitív funkciózavar oka is a nátrium-glutamát érzékenység lehetett. Valószínűleg igen, hiszen a glutamát szerveztünkben olyan aminosav, mely az idegsejtek közötti ingerület-átvitelben játszik szerepet.

A család a közös társadalmi felelősségvállalást előmozdítva ételreceptekkel, tanácsokkal ellátott egészségügyi kiadványt szerkesztetett és adatott ki. A kiadványt szeretettel küldik a kongresszus résztvevőinek

A kongresszus támogatói:



Meditop Kft.

Numil Kft.

GL Pharma

Ewopharma

LBT Kft.

Sanofi-Aventis Zrt.

Meyra-Ortopedia Kft.