



51.
SIMPOZIJ
HRVATSKOG
DRUŠTVA ZA DJEČJU
NEUROLOGIJU
HRVATSKOG LIJEČNIČKOG ZBORA

s međunarodnim sudjelovanjem

25.-27. STUDENOG 2022.

MUZEJ SINJSKE
ALKE - ALKARSKI DVORI
SINJ

KNJIGA
SAŽETAKA



51.
SIMPOZIJ
HRVATSKOG
DRUŠTVA ZA DJEČJU
NEUROLOGIJU
HRVATSKOG LIJEČNIČKOG ZBORA

s međunarodnim sudjelovanjem

KNJIGA
SAŽETAKA

25.-27. STUDENOG 2022.

MUZEJ SINJSKE
ALKE - ALKARSKI DVORI
SINJ



CEREBROVASKULARNE BOLESTI U DJECE

Spinalna neurostimulacija – neuromodulacija u liječenju kroničnog bolnog sindroma rezistentnog na farmakoterapiju.

Barišić N, Nemir J, Sitaš B, Brkan I, Krvavica N, Fureš-Sekelj J, Lombardi R.
Klinika za neurokirurgiju, Klinika za neurologiju, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb,
OB Šibenik, Neurological Institute Besta Milano Italia, Klinika za dječje bolesti Zagreb

Bol je neugodan osjetni i osjećajni doživljaj povezan sa stvarnim ili potencijalnim oštećenjem tkiva. Nociceptivni mehanizam podrazumjeva strukturna oštećenja za razliku od psihosomatskog mehanizma funkcionalne ili psihogene boli. Alodinija je hiperalgezija tipična u bolesnika s složenim regionalnim bolnim sindromom (KRBS), pri čemu je izražen nesrazmjer provocirajućeg podražaja ili trauma i ekstremne boli. Pojavljuje se u dobi od 8-16 godina češće u djevojčica, u pravilu zahvaća jedan ekstremitet, najčešće donji udružena s lokalnim znakovima autonomne disfunkcije: edemom, promjenom boje i temperature zahvaćenog dijela ekstremiteta te gubitkom motorne funkcije ekstremiteta. Spinalna neurostimulacija (SNS) indicirana je u slučaju farmakorezistencije prema kriterijima British Pain Society u liječenju kroničnog bolnog sindroma. Prikazujemo dvoje djece sa kroničnim sindromom boli. Djevojka se manifestirala u dobi od 8 godina prvo bolovima u zapešću i koljenu uz znakove KRBS, gubitkom funkcije desne ruke i lijeve noge, i razvojem nepokretnosti i rezistencijom na farmakoterapiju. Sve pretrage (MR, imunološke, lumbalna punkcija (LP), osim biopta živca koji je pokazao upalne infiltrate i gubitak malih C vlakana bile su u granicama normale. Mladić se razbolio u dobi od 9 godina uz kliničke znakove encefalopatije s glavoboljom, fotofobijom, vrtoglavicom i ataksijom, razvojem parapareze, inkontinencije, intenzivnim bolovima naročito u ekstremitetima, svi nalazi (MR neuroaksisa; LP, imunološke pretrage) osim povišenih vrijednosti antigangliozidnih antitijela i biopta živca koji je pokazao kroničnu demijelinizirajuću polineuropatiju, bili su neinformativni. Osam godina nakon početka simptoma kroničnog bolnog sindroma ugrađena je prekutano pod kontrolom rentgena epiduralna SNS na što je uslijedila regresija boli do 100% (u djevojke) uz potpun oporavak motoričke funkcije. U mladića je po ugradnji SNS uspostavljena motorička funkcija donjih ekstremiteta i djelomični oporavak kontrole sfinktera te do 75% kontrola bola. SNS omogućuje uspostavu kontrole boli, restituciju trofičkih promjena tkiva (ekstremiteta) te neuromodulaciju – uspostavu motoričke funkcije, i (rjeđe) kontrolu sfinktera, smanjenje polifarmakoterapije, poboljšanje kvalitete života, obitelji i bolesnika.

KLJUČNE RIJEČI:

kronični bolni sindromi, terapija, spinalna neurostimulacija, neuromodulacija

Je li svaka opstrukcija u likvorskom sustavu dovodi do hidrocefalusa?

Marijan Klarica¹ (mklarica@mef.hr)

¹ Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu

Prema klasičnoj hipotezi cerebrospinalne likvorske hidrodinamike likvor se stvara unutar moždanih komora, potom kao spora rijeka jednosmjerno cirkulira prema kortikalnom subarahnoidnom prostoru i na kraju se apsorbira u duralne venske sinuse. Razvoj hidrocefalusa također se objašnjava na temelju ove hipoteze. Prema toj hipotezi hidrocefalusa nastaje zbog neravnoteže između stvaranja i apsorpcije likvora (najčešće zbog opstrukcije), što rezultira abnormalnim povećanjem volumena likvora unutar kranija. Unatoč općem prihvaćanju klasične hipoteze, postoji znatan broj eksperimentalnih i kliničkih opažanja rezultata koji ne idu u prilog takvoj hipotezi i općeprihvaćenoj patofiziologiji hidrocefalusa. Naime, opaženo je kako eksperimentalno akutno začepnjenje Sylvijevog akvedukta, kao i klinički slučajevi atrezije akvedukta u dječijoj dobi, te prekid komunikacije zbog pinealne ciste ne rezultiraju razvojem hidrocefalusa. Nedavno je predložena nova radna hipoteza koja sugerira kako su osmotske i hidrostatske sile na razini kapilarne mreže središnjeg živčanog sustava presudne za regulaciju volumena likvora i intersticijske tekućine koje zajedno čine funkcionalnu jedinicu. Stoga se raspravlja o novom konceptu razvoja hidrocefalusa i mogućim budućim tretmanima. Nova definicija sugerira da je hidrocefalus patološko stanje u kojem se likvor prekomjerno nakuplja unutar kranijalnog dijela likvorskog sustava, pretežno u jednoj ili više moždanih komora kao posljedica poremećene hidrodinamike intrakranijalnih tekućina između likvora, mozga i krvnih odjeljaka.

KLJUČNE RIJEČI

Cerebrospinalni likvor, opstrukcija, hidrocefalus, klasični koncept hidrodinamike, novi koncept hidrodinamike

Hemoragijske cerebrovaskularne bolesti u djece

Vlasta Đuranović¹ (vlasta.duranovic2@gmail.com),

Jadranka Sekelj Fureš¹, Ivana Đaković¹, Sanja Pejić Roško¹, Lana Lončar¹, Andrijana Pilon Far¹, Ana Tripalo Batoš², Tonći Grmoja², Klara Bosnić³, Alojzija Brčić⁴, Jure Jakovljević⁵

¹ Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH,

² Klinika za dječje bolesti Zagreb, Zavod za dječju radiologiju

³ Klinika za dječje bolesti Zagreb

⁴ Dom zdravlja Zagreb- Zapad

⁵ Student MEF-a Zagreb

Hemoragijske cerebrovaskularne bolesti u pedijatrijskoj populaciji nisu česte ali uzrokuju teške posljedice. Tu spadaju arteriovenske malformacije, arteriovenske fistule, malformacije Vene Galeni, aneurizme, kavernozne malformacije i razvojne venske malformacije. One su najčešći uzroci spontanog, netraumatskog intracerebralnog krvarenja. Ostali uzroci su: hemoragijska dijateza, primarni krvareći tumori mozga, hemoragijske intrakranijske infekcije, moždani vaskulitisi i Moyamoya bolest. Incidencija netraumatske subarahnoidalne hemoragije (SAH) i intracerebralne hemoragije (ICH) u pedijatrijskoj populaciji je 0,4/100.000 i 0,8/100.000 djece godišnje. Napredak u području genetike, slikovnih pretraga mozga, farmakoterapije i kirurških tehnika, doveo je do lakše i točnije dijagnoze i liječenja pedijatrijskih cerebrovaskularnih bolesti. U ovom radu će uz prikaz naših bolesnika, biti riječ o etiologiji, dijagnostici i liječenju hemoragijske cerebrovaskularne patologije u dojenčadi i djece, kao i mogućnostima neuroendovaskularnog liječenja.

Saznanja o ovoj jedinstvenoj patologiji i terapijskim mogućnostima, pomoći će nam u bržoj i točnijoj identifikaciji i liječenju hemoragijskih cerebrovaskularnih bolesti u pedijatrijskoj populaciji.

KLJUČNE RIJEČI

cerebrovaskularne bolesti, djeca, moždano krvarenje, terapija

Djeca sa cerebrovaskularnim bolestima liječena u Klinici za dječje bolesti KBC-a Split u 15-godišnjem razdoblju (2008.- 2022.)

Ana Skelin Glavaš (anaskelin5@yahoo.com) (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Marija Meštrović (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Maja Tomasović (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Edita Runjić (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Eugenija Marušić (KBC Split, Klinika za pedijatriju)

Uvod: Cerebrovaskularni incident je poremećaj moždane cirkulacije koji nastaje kao rezultat ishemije ili hemoragije a dovodi do neurološkog ispada. Naš cilj je prikazati klinička obilježja, uzroke, postojanje rizičnih faktora i ishode liječenja djece s CVI. Metode: Retrospektivno smo analizirali dokumentaciju djece starije od 28 dana s dijagnozom CVI koji su liječeni u Klinici za dječje bolesti u navedenom razdoblju. Rezultati: U analiziranom razdoblju liječeno je 27 djece (18 dječaka i 9 djevojčica). Srednja dob bila je 9,9 godina. Predominantna klinička prezentacija bila je hemipareza (44 %), potom glavobolja (30 %) i epileptički napadaj (11 %). Poremećaj svijesti imalo je 33 % djece. Ishemijski CVI imalo je 17 (63 %), a hemoragijski 10 (37 %) djece. Dvoje bolesnika imalo je sekundarnu hemoragijsku transformaciju ishemijskog CVI. Među ishemijskim CVI većinom je bilo zahvaćeno opskrbno područje ACM (47 %), ACP je bila zahvaćena u 35 % slučajeva, a 23 % bolesnika je imalo multipla mjesta okluzije. Jedno dijete je imalo ishemijski CVI posljedično posttraumatskoj disekciji ACI. Među djecom sa ishemijskim CVI dvoje ih je imalo izolirani vaskulitis SŽS-a, dvoje dokazanu trombofiliju te jedno Moya moya sindrom, dok kod preostalih nisu dokazani rizični faktori. Kod jednog bolesnika uspješno je izvedena mehanička trombektomija ACM. Recidiv ishemijskog CVI imalo je dvoje djece. Među bolesnicima sa hemoragijskim CVI dvoje djece je imalo SAH a preostali su imali intracerebralno krvarenje. Kod 60 % djece dokazana je AV malformacija. U promatranom razdoblju preživljenje je bilo 96 %, kod 85 % djece zaostao je neurološki deficit, predominantno hemipareza. Simptomatsku epilepsiju razvilo je 26 % djece. Zaključak: Etiološko razjašnjavanje i identifikacija čimbenika rizika za CVI pomaže u izboru pravilne strategije liječenja i prevencije recidiva bolesti.

KLJUČNE RIJEČI

CVI, ishemijski CVI, hemoragijski CVI

Pedijatrijski arterijski ishemijski moždani udar nakon dojenačke dobi

Sanja Pejić Roško (sanja.rosko@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Lana Lončar (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Ivana Đaković (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Jadranka Sekelj Fureš (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Andrijana Pilon Far (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Klara Bosnić (Klinika za dječje bolesti Zagreb)
Vlasta Đuranović (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH)

Pedijatrijski arterijski ishemijski moždani udar (AIMU) rijedak je, ali važan uzrok neurološkog morbiditeta u djece izvan perinatalnog razdoblja. Posljedice mogu uključivati senzomotorički deficit, poteškoće govora i komunikacije, intelektualne poteškoće, poremećaj ponašanja i epilepsiju. Smjernice o evaluaciji i liječenju moždanog udara u djece, uglavnom se temelje na konsenzusu i obično nisu potrijepljene jasnim medicinski dokazima. Na temelju iskustva kod odraslih kod kojih je AIMU mnogo češći, vjerojatno je da rano prepoznavanje i uvođenje neuroprotektivnih mjera ključno za poboljšanje ishoda i kod djece s moždanim udarom. Nažalost, dijagnoza moždanog udara u djece često kasni. Ovdje ćemo prikazati manju kohortu naših bolesnika u 7god praćenju. Pregledno ćemo prikazati epidemiološke podatke, najčešće čimbenike rizika kod naših bolesnika, kliničke i radiološke podatke te sažeti važne aspekte u procjeni liječenja i praćenja.

KLJUČNE RIJEČI

pedijatrijski, ishemijski, moždani udar

Metabolički moždani udar

Danijela Petković Ramadža (dramadza@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb),
Tamara Žigman (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb),
Ivo Barić (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb)

Metabolički moždani udar u užem smislu obuhvaća akutna oštećenja koji nastaju kao posljedica narušene energetske homeostaze pojedinih regija mozga uslijed prirodnih poremećaja metabolizma. Najčešće su potaknuti stresnim i energetski zahtjevnim stanjima kao što su infekcije i katabolizam. Uz akutne neurološke simptome pacijenti imaju neuroradiološke promjene, a neke su patognomonične ili dovoljno specifične da upute na dijagnozu. Kao prototip možemo izdvojiti sindrom MELAS (engl. metabolic encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes) čija su obilježja epizode glavobolje, povraćanja i akutnih neuroloških ispada u vidu hemiplegije ili hemikonvulzija, a na MR mozga se nađu reverzibilne kortikalne promjene (tipično okcipitalno) koje ne prate vaskularnu opskrbu. Slične epizode, ali sa zahvaćanjem dubljih struktura mozga, opisuju se u pacijenata s manjkom fosfomanomutaze 2. U drugim metaboličkim bolestima često se nađu difuzne promjene, a karakteristično su simetrično zahvaćeni bazalni gangliji ili druge duboke strukture. U sindromu Leigh (subakutna nekrotizirajuća encefalopatija) se uz akutno neurološko pogoršanje praćeno hipotonijom i/ili poremećajima pokreta vide simetrične lezije bazalnih ganglija, moždanog debla i malog mozga. U klasičnim organskim acidurijama (metilmalonska i propionska), također mogu nastati akutne lezije, često s predilekcijom zahvaćanja bazalnih ganglija, dok je u glutarnoj aciduriji tipa 1 tipična obostrana strijatalna nekroza. U većini navedenih bolesti se adekvatnim kroničnim liječenjem i postupcima u akutnoj krizi metabolički moždani udar može spriječiti ili ublažiti te tako smanjiti trajne neurološke posljedice. Skupini bolesti s ranim tromboembolijskim moždanim udarom pripadaju Fabryeva bolest i klasična homocistinurija, ali i druge hiperhomocisteinemije. Rizik za moždani udar se može značajno sniziti pravovremenim specifičnim liječenjem. Veći rizik za intrakranijalno krvarenje imaju pacijenti s poremećajima glikozilacije, a opisuje se i u pacijenata s epilepsijom ovisnom o piridoksinu. Pacijenti s Pompeovom bolesti su pod rizikom od prsnuća intrakranijskih aneurizmi, dok su subduralna krvarenja česta u pacijenata s glutarnom acidurijom tipa 1 i Menkesovom bolesti. Prikazat ćemo nekoliko bolesnika sa spomenutim bolestima.

KLJUČNE RIJEČI

metabolički moždani udar, MELAS, sindrom Leigh, organske acidurije, homocistinurija

Cerebrovaskularne bolesti u djece - kada trebamo radiologa

Tonći Grmoja (tonci.grmoja@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Zavod za radiologiju),
Ana Tripalo Batoš (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Zavod za radiologiju)

Značajni kontinuirani razvoj metoda oslikavanja struktura mozga, posebice MR dijagnostika, doprinjela je revolucionarnom napretku u analizi i razumijevanju vaskularnih bolesti mozga tijekom posljednjeg desetljeća. Saznanja o vrsti i složenosti vaskularnih bolesti mozga kontinuirano se unapređuju, i to upravo na temelju detaljnijih morfoloških kao i funkcionalnih metoda oslikavanja i prikaza moždanih struktura, u prvom redu MR-a. Mogućnost kvalitetnijeg i potpunijeg prikaza i najsitnijih detalja tijekom MR analize moždanih struktura, omogućila je prepoznavanje različitih vaskularnih anomalija i drugih bolesti mozga. Uočavanje preklapanja morfoloških značajki između različitih bolesti za koje se u početku vjerovalo da pripadaju različitim kategorijama vaskularnih bolesti kao i komplikacije istih (hemoragije, inzulti, mikroangipatije, kavernomi de novo...) doprinjelo je boljem praćenju i ishodu liječenja te odluci o daljnjem tipu i načinu liječenja (neurokirurški vrs. endovaskularni pristup). Ove nam informacije mogu pomoći pri boljoj diferencijaciji i kategorizaciji tipa bolesti, različite etiologije, a koje do sad nisu bile razlučive konvencionalnim metodama (CT). Za bolje i potpunije razumijevanje vaskularnih bolesti mozga, neophodan je multidisciplinarni pristup koji uključuje stručnjake iz područja neuroembriologije, neurogenetike, neurokemije, pedijatrijske neurologije, neurokirurgije i zadnje ali ne i manje važno pedijatrijske neuroradiologije (specijalisti radiolozi i inženjeri medicinske radiologije).

KLJUČNE RIJEČI

MR, vaskularne anomalije mozga, inzulti

Trombofilija - rizični čimbenik za nastanak moždanog udara kod djece

Jasna Leniček Krleža (jlenicek@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH)

Moždani udar kod djece uvelike se razlikuje od moždanog udara (MU) odrasle populacije. Iako suvremena tehnologija omogućuje točnu definiciju prisutnosti i vrste moždanog udara, još uvijek do jedne trećine djece s moždanim udarom ima neutvrđenu etiologiju. Poznati su brojni rizični čimbenici, a naglasak je na multifaktorijskom pristupu njegova nastanka. Laboratorijska dijagnostika u skrbi djeteta s moždanim udarom iako nema dijagnostički značaj, neizostavna je karika u iznalaženju rizičnih čimbenika koji su doveli do moždanog udara zbog provođenja pravilnog i pravovremenog liječenja te planiranja rehabilitacije i preventivne terapije s krajnjim ciljem sprječavanja opetovanog moždanog udara. Jedan od rizičnih čimbenika u etiologiji MU je trombofilija. Trombofilija je po definiciji sklonost nastanka arterijske i venske tromboze zbog predisponirajućih čimbenika tzv. protrombotički rizični čimbenici koji mogu biti genetički određeni, stečeni ili oboje. Protrombotički rizični čimbenici uključuju: nedostatak prirodnih inhibitora koagulacije: proteina C, proteina S, antitrombina III, povišenje homocisteina ili lipoproteina (a), prisutnost antifosfolipidnih protutijela, LA, faktor V Leiden (FVL) te polimorfizmi za MTHFR, inhibitor aktivatora plazminogena-1 (PAI-1), faktor XIII, humani trombocitni aloantigen-1, angiotenzin konvertirajući enzim (ACE), fibrinogen. Trombofilija u djece s moždanim udarom i njihovih roditelja tema je koja je obrađena na temelju literaturnih podataka i vlastitih rezultata u zadnja dva desetljeća. Na temelju tih rezultata prikazan je i prijedlog laboratorijske dijagnostike trombofilije u pedijatrijskoj laboratorijskoj medicini. Osnovni kriterij za laboratorijsku dijagnostiku trombofilije je prvi trombotički događaj, a odvija se u dvije razine. Prva razina obuhvaća testove kojima se potvrđuje ili uključuje stečena trombofilija (kompletna krvna slika, koagulogram, CRP, lipidogram, Lp(a), LA). Ukoliko se isključi stečena trombofilija, potrebno je utvrditi nasljednu trombofiliju u dva koraka: i) utvrditi nedostatak prirodnih inhibitora koagulacije i homocisten te ii) FVL i polimorfizme za MTHFR, PAI-1, ACE, FXIII, humani trombocitini aloantigen -1.

KLJUČNE RIJEČI

trombofilija, laboratorijska dijagnostika, moždani udar, dijete

Procjena reaktivnosti moždane cirkulacije metodom transkranijuskog obojenog doplera u djece s arterijskom hipertenzijom

Martina Kos (mkatic983@gmail.com) (KBC Osijek),
Dunja Čokolić Petrović (KBC Osijek),
Mia Damašek (KBC Osijek),
Ivana Jukić (Medicinski fakultet Osijek)

Cilj istraživanja: Cilj ove studije je ispitati utjecaj esencijalne arterijske hipertenzije na brzine protoka kroz moždanu cirkulaciju kod djece. Metode: U ovoj presječnoj studiji sudjelovalo je 52 ispitanika, odnosno djece, u dobi 8-17 godina, podjeljenih u 2 skupine: HT (djeca s esencijalnom arterijskom hipertenzijom, (N=26)) i NT skupinu (normotenzivna djeca (N=26)). Ispitanicima je određen indeks tjelesne mase (ITM, kg/m²) te omjer struk-bokovi, a za mjerenje brzina protoka i indeksa otpora (RI) u moždanoj cirkulaciji korišten je Color Doppler ultrazvučni uređaj. Rezultati: Sistolički (engl. systolic blood pressure, SBP), dijastolički (engl. diastolic blood pressure, DBP) i srednji arterijski krvni tlak (engl. mean blood pressure, MAP) značajno je povišen u HT u usporedbi s NT skupinom, dok nema razlike između skupina u srčanoj frekvenciji. Ispitanici iz HT skupine imaju značajno povišen ITM u usporedbi s ispitanicima iz NT skupine, dok ne postoje razlike u omjeru struk-bokovi. Prikazani su preliminarni rezultati brzina protoka u moždanoj cirkulaciji: brzine protoka u lijevoj prednjoj i srednjoj moždanoj arteriji (Vs i Vd) značajno su veće u HT u usporedbi s NT skupinom, dok se brzine ne razlikuju u lijevoj stražnjoj moždanoj arteriji (Vs, Vd). Indeksi otpora (RI) u lijevoj prednjoj, srednjoj i stražnjoj moždanoj arteriji se ne razlikuju među skupinama. Brzine protoka - Vs u desnoj prednjoj, srednjoj i stražnjoj moždanoj arteriji su značajno veće u HT u usporedbi s NT skupinom, dok se Vd brzine u prednjoj, srednjoj i stražnjoj moždanoj arteriji te indeksi otpora ne razlikuju među skupinama. Protoci - Vs i Vd, kroz obje vertebralne arterije i bazilarnu arteriju su značajno povišeni u HT skupini u usporedbi s NT skupinom, dok se RI ne razlikuju među skupinama. Zaključak: Rezultati idu u prilog hipotezi kako je već u djetinjstvu esencijalna arterijska hipertenzija povezana s promjenama u dinamici reaktivnosti moždanih krvnih žila.

KLJUČNE RIJEČI

djeca, arterijska hipertenzija, transkranijuski Doppler

Rizik ishemijskog moždanog udara u djece s Covid 19 infekcijom

Radenka Kuzmanić Šamija (dadakuzmanicsamija@gmail.com),

Arijan Verbić, Ivana Kolić, Jelena Radić Nišević, Igor Prpić

Klinika za Pedijatriju

Zavod za neurologiju i dječju psihijatriju

Klinički bolnički centar Rijeka, Referentni centar za epilepsije i konvulzivne bolesti dječje dobi

Fakultet Zdravstvenih studija Sveučilišta u Rijeci

Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci

Teški akutni respiratorni sindrom uzrokovan SARS-CoV-2 virusom, uzrok je arterijskih i venskih trombotičkih događaja kod odraslih i kod djece. Rani izvještaji pokazuju veću učestalost ishemijskog moždanog udara kod mladih odraslih osoba s Covid 19 infekcijom što je izazvalo zabrinutost da će broj cerebrovaskularnih događaja među odraslima porasti tijekom pandemije. Kako se stopa infekcija SARS-CoV-2 virusom globalno povećavala uočen je i veći broj slučajeva pedijatrijskog moždanog udara. Podaci iz rane pandemije otkrili su da je 0,62% djece hospitalizirane s teškim akutnim respiratornim sindromom coronavirus 2 (SARS-CoV-2) imalo akutni arterijski ishemijski moždani udar.

Prikazati ćemo dvoje djece s akutnim moždanim udarom i Covid 19 infekcijom. Kod prvog slučaja akutni moždani udar se pojavio tijekom akutne infekcije i završio je letalno. U slučaju drugog pacijenta akutni ishemijski moždani udar pojavio se nekoliko tjedana nakon infekcije SARS-CoV-2 virusom i ishod je bio povoljan. Oba djeteta su imala autoimunu bolest i uzimali su kortikosteroidnu terapiju.

COVID-19, kao stanje hiperkoagulacije, dovodi do povećanog rizika od tromboza kako u odrasle populacije tako i u pedijatrijskoj populaciji. U slučaju pacijenata pozitivnih na SARS – CoV-2, a koji uz to imaju genetsku predispoziciju za razvoj trombofilije i razvoj autoimunih bolesti, rizik od razvoja teških komplikacija, kao što je ishemijski moždani udar je još veći.

Apopleksija pinealne žlijezde u djece – rijedak entitet s različitim kliničkim prezentacijama

Romana Gjergja Juraški (romanagjergja68@gmail.com) (Dječja bolnica Srebrnjak),
Ana Tripalo Batoš (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Zavod za radiologiju),
Miroslav Gjurašin (Klinika za dječje bolesti Zagreb),
Svetislav Polovina (Poliklinika Stojčević Polovina),
Andrea Polovina (Poliklinika Stojčević Polovina),
Zdravka Gjergja (Poliklinika Dr Sabol),
Matilda Kovač Šižgorić (Dječja bolnica Srebrnjak)

Sindrom apopleksije u pinealnu žlijezdu je rijetko stanje s nepoznatom incidencijom, a označava akutno krvarenje u pinealnu regiju. U oko polovice slučajeva riječ je o krvarenju nastalom unutar neprepoznate ili već poznate ciste pinealne žlijezde. Šira uporaba magnetske rezonancije povećala je otkrivanje pinealne ciste u kliničkoj neurologiji i neuropedijatriji. U odraslih se prevalencija pinealne ciste procjenjuje na 1.1–4.3%, dok je djece ta procjena i manja, ovisno o dobi i spolu. Do danas su opisane manje serije odraslih bolesnika i rijetki individualni prikazi pedijatrijskih slučajeva s apopleksijom pinealne žlijezde. Klinička prezentacija pinealne apopleksije u dostupnoj literaturi je iznimno varijabilna: od jakih akutnih glavobolja s povraćanjem, povišenjem arterijskog tlaka i s razvojem hidrocefalusa, preko akutnog gubitka memorije, pa do potpunog izostanka kliničke prezentacije. Stoga su i preporuke neurološkog, neuroradiološkog i neurokirurškog dijagnostičkog i terapijskog postupanja te praćenja u djece i u odraslih s apopleksijom pinealne žlijezde i dalje kontroverzne. Naše iskustvo s 14-godišnjom djevojčicom koja se prezentirala glavoboljom, depresijom i poremećajem spavanja, govori za raznolikost kliničke prezentacije ovog rijetkog entiteta, te za potrebu za dobro uzetom anamnezom, neurološkim pregledom, ciljanim neuroslikovnim pretragama i liječenjem, ovisno o hitnosti i težini kliničke slike. Timski pristup neuropedijatra, neuroradiologa i neurokirurga je iznimno važan ne samo u hitnom postupanju, već i u odluci o daljnjem praćenju i mogućoj prevenciji recidiva apopleksije.

KLJUČNE RIJEČI

pinealna žlijezda, apopleksija, cista pinealne žlijezde, dijete



DEMIJELINIZACIJSKE BOLESTI U DJECE

Kada govorimo o visoko aktivnom obliku multiple skleroze u djece?

Jadranka Sekelj Fureš (jadrankasekelj@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH)
Vlasta Đuranović (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Sanja Pejić Roško (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Lana Lončar (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Ivana Đaković (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Andrijana Pilon Far (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Ana Tripalo Batoš (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Zavod za radiologiju),
Jure Jakovljević (student Medicinskog fakulteta Zagreb),
Tonći Grmoja (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Zavod za radiologiju)

Obilježja pedijatrijske multiple skleroze (POMS) su aktivniji upalni proces ali i bolja mogućnost regeneracije u usporedbi s MS u odraslih bolesnika. Usprkos tome, zbog početka bolesti u mlađoj dobi, bolesnici s POMS dostižu usporedivu razinu onesposobljenosti čak 10 godina ranije nego bolesnici kod kojih je MS počela u odrasloj dobi. Terapije koje modificiraju bolest (DMT) značajno utječu na upalnu fazu bolesti, ali imaju samo skroman učinak kada se uvedu u neurodegenerativnoj i progresivnoj fazi bolesti. Tradicionalna strategija liječenja MS-a je pristup eskalacije, u kojem se liječenje započinje s umjereno učinkovitim DMT-om, a zatim eskalira do lijeka veće učinkovitosti ako postoje dokazi kliničke i/ili radiološke aktivnosti bolesti. Razvoj učinkovitijih terapija doveo je do druge strategije liječenja, poznate kao indukcijski pristup, u kojem se visoko učinkoviti lijekovi započinju rano u tijeku bolesti. Bolesnici s visoko aktivnim tijekom MS-a, koji bi mogli posebno imati koristi od ranog liječenja terapijom visoke učinkovitosti, identificiraju se na temelju demografskih, kliničkih i parakliničkih čimbenika. Najznačajniji od navedenih čimbenika su muški spol, učestali relapsi u prvih 2-5 godina od početka bolesti, kratki intervali između relapsa, brza akumulacija onesposobljenosti (dostizanje EDSS 3 u prvih 5 godina bolesti) i inicijalne MR promjene (>10 T2 lezija, Gd imbibirajuće lezije, T1 hipointenzivne lezije, infratentorijalne lezije). Slijedom navedenog, potrebno je što ranije u tijeku bolesti identificirati bolesnike koji imaju predispoziciju za razvoj visoko aktivnog oblika bolesti i promijeniti terapijski pristup kako bi učinak terapije odgodio kumulaciju neurološkog oštećenja, uključujući fizički i kognitivni deficit.

KLJUČNE RIJEČI

visoko aktivna multipla skleroza

Multipla skleroza u Klinici za dječje bolesti Zagreb – petogodišnje iskustvo

Lana Lončar (lanamatec@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Dora Šercar (Dom zdravlja Zagrebačke županije),
Jadranka Sekelj-Fureš (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Sanja Pejić Roško (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Andrijana Pilon Far (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Ivana Đaković (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Vlasta Đuranović (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH)

Multipla skleroza u pedijatrijskoj populaciji danas se sve više prepoznaje. Od ukupnog broja oboljelih, 5% bolesnika mlađe je od 18 godina. Karakteristike pedijatrijske multiple skleroze jesu agresivniji početak te veća aktivnost bolesti s čestim relapsima i uz izraženiju upalnu komponentu i ekstenzivniju aksonalnu ozljedu. Iako je oporavak između prvih relapsa kod djece potpun ili gotovo potpun, zbog aktivnijeg tijeka i akumulacije ozljede, kod djece se već u ranom tijeku bolesti bilježe atrofične promjene mozga, a onesposobljenost kao i kognitivne i psihijatrijske poteškoće nastupaju u ranijoj životnoj dobi. Upravo zato liječenje lijekovima koji modificiraju bolest treba započeti rano. Bolesnike treba redovito pratiti, klinički i radiološki, a liječenje prilagođavati ovisno o potrebama svakog pojedinog bolesnika. U razdoblju između 2018. i 2022. godine u Klinici za dječje bolesti Zagreb dijagnosticirali smo i liječili 16 bolesnika s multiplom sklerozom, od toga 9 djevojaka i 7 mladića. U ovom radu prikazat ćemo kliničke slike te radiološke i ostale karakteristike njihovih bolesti. Naglasak ćemo staviti na odabir terapije, dinamiku liječenja i potrebu individualiziranog pristupa vodeći se aktualnim svjetskim smjernicama.

KLJUČNE RIJEČI

multipla skleroza, terapija koja modificira bolest, smjernice

Klinička obilježja i liječenje djece s multiplom sklerozom liječene u Klinici za dječje bolesti KBC-a Split u 15-godišnjem razdoblju

Edita Runjić (editarunjic@gmail.com) (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Marija Meštrović (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Maja Tomasović (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Eugenija Marušić (KBC Split, Klinika za pedijatriju)

Multipla skleroza (MS) je kronična demijelinizirajuća bolest središnjeg živčanog sustava koja najčešće započinje u trećem desetljeću života. Smatra se da oko 5-10% svih MS-a ima početak prije 18. godine te je incidencija MS u dječjoj dobi 0,5 – 2 na 100 000 djece. Naš cilj je prikazati klinička obilježja kao i liječenje djece s MS-om liječene u tercijarnom centru u RH. Metode: Učinili smo retrospektivnu analizu podataka djece do 18. godine, s postavljenom dijagnozom MS-a, koji su liječeni u Klinici za dječje bolesti KBC-a Split, u razdoblju od 2008. do 2022. godine. Koristeći deskriptivnu statistiku opisali smo klinička obilježja i liječenje djece s MS-om. Rezultati: U navedenom periodu je liječeno 30 djece s MS-om, od čega su 83,3% bile žene. Srednja dob pacijenata prilikom postavljanja dijagnoze je bila 15 godina, dok je najmlađi pacijent imao 11 godina. Pozitivnu obiteljsku anamnezu na MS je imalo 33,3% pacijenata. Gotovo 30% pacijenata je kao prvi simptom imalo optički neuritis, dok je polisimptomatsku prezentaciju bolesti je imalo 26,7% pacijenata. Supratenotrijalne i infratentorijalne lezije mozga, na prvoj učinjenoj slikovnoj pretrazi, je imala većina pacijenata (56,7%), dok je kralježnična moždina bila zahvaćena kod 63,3% pacijenata. Oligoklonska protutijela u cerebrospinalnom likvoru su bila pozitivna kod gotovo svih pacijenata (96,7%). Svi pacijenti su imali relapsno-remitirajući oblik MS-a, prosječno vrijeme do prvog relapsa bolesti je bilo 2 mjeseca. Svi pacijenti su liječeni pulsnom terapijom metilprednizolonom, a 10% ih je zbog lošeg odgovora na terapiju liječeno plazmaferezom. Imunomodulacijska terapija je započeta kod svih pacijenata, a prosječno vrijeme započinjanja imunomodulacijske terapije je 6 mjeseci nakon postavljanja dijagnoze. Najčešće korišteni lijekovi su interferon (55%) i dimetilfumarat (25%). Zaključak: Rezultati našeg istraživanja ukazuju na viši omjer žena prema muškarcima u odnosu na podatke iz literature te kraće vrijeme do prvog relapsa bolesti. Ovi rezultati trebaju biti evaluirani daljnjim istraživanjem.

KLJUČNE RIJEČI

Multipla skleroza, pedijatrijska multipla skleroza, demijelinizacija

Multipla skleroza – gdje smo danas u Hrvatskoj?

Monika Kukuruzovic (monikakukuruzovic@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice),
Maša Malenica (KBC Sestre milosrdnice),
Iva Šeparović (KBC Sestre milosrdnice),
Jadranka Sekelj-Fureš (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Dunja Čokolić-Petrović (KBC Osijek),
Mia Damašek (KBC Osijek), Martina Kos (KBC Osijek),
Eugenija Marušić (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Ivana Jelovina (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Ivana Kolić (Klinički bolnički centar Rijeka, Zavod za neurologiju i dječju psihijatriju),
Igor Prpić (Klinički bolnički centar Rijeka, Zavod za neurologiju i dječju psihijatriju, Medicinski fakultet Rijeka)

Posljednji podaci o broju oboljelih i prevalenciji u Republici Hrvatskoj (RH) prikazani su 2018.g., dobiveni iz podataka prikupljenih u Bazi podataka Saveza društva multiple skleroze Hrvatska (SDMSH), prema kojima je bilo oko 6000 osoba oboljelih od multiple skleroze s prevalencijom 143,8 na 100000. Danas se u Hrvatskoj točan broj oboljelih se ne zna jer ne postoji nacionalni Registar oboljelih od multiple skleroze. Cilj ovog rada je prikazati pacijente s pedijatrijskom multiplom sklerozom u Hrvatskoj, dob pojavljivanja, EDSS pri prvoj prezentaciji i kroz praćenje, terapija te prisutnost protutijela MOG i AQP4 važnih za lakše postavljanje dijagnoze i pravilan odabir terapije te usporediti s ranijim podacima. Metode: U rad su uključeni pacijenti do 18.g. života kojima je dijagnosticirana multipla skleroza i liječe se na Neuropedijatrijskim odjelima u četiri Klinička bolnička centra (Osijek, Rijeka, Split i Sestre milosrdnice) te u Klinici za dječje bolesti Zagreb. Rezultati Prema prikupljenim podacima ukupan broj pacijenata s dijagnosticiranom multiplom sklerozom je 27. Omjer dječaka i djevojčica 13 (48,2%): 14 (51,8%). Prosječna dob postavljanja dijagnoze je 14 godina. Medijan EDSS rezultata kod postavljanja dijagnoze bio je 2,3. Nitko nije imao pozitivna AQP4-Ab protutijela, a anti MOG samo kod 3 pacijenta. Obiteljska povijest MS-a zabilježena je u 22,2%. Od ukupnog broja njih 8 (29,6 %) kao lijek prvog izbora je imao interferon beta 1a. Tijekom praćenja kod 6 pacijenata (22,2%) je primijenjena terapija drugog izbora. Trenutni medijan EDSS rezultata 1.2. Zaključak Prema do sada prezentiranim nepotpunim podacima o bolju oboljelih jasno je da je potrebno uspostaviti nacionalni MS registar s obveznim prikupljanjem podataka koji obuhvaćaju kliničke podatke, podatke o radu i podatke koje su prijavili pacijenti u svrhu pružanja odgovarajuće skrbi i podrška oboljelima od MS-a kako u adultnoj tako i u pedijatrijskoj populaciji.

KLJUČNE RIJEČI

multipla skleroza; incidencija MS u pedijatrijskoj dobi, registar pacijenata

Demijelinizacijske bolesti u djece - uloga radiologa

ANA TRIPALO BATOŠ (abatosh@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Zavod za radiologiju),
TONČI GRMOJA (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Zavod za radiologiju)

Pri evaluaciji demijelinizacijskih bolesti dječje dobi uloga neuroradiologije je usmjeriti kliničare o kojem se stečenom demijelinizacijskom sindromu radi temeljem nalaza magnetske rezonancije. Druge radiološke metode (CT, RTG) ne mogu dati odgovor na ovo postavljeno pitanje. Analizirajući demijelinizacijski MR uzorak promjena postavlja se sumnja na multiplu sklerozu, anti MOG pridružene bolest, neuromijelitis optika spektar poremećaja ili vidljive promjene ne možemo klasificirati u prethodne skupine. Bitno je pri naručivanju bolesnika naglasiti da postoji sumnja na demijelinizacijsku bolest kako bi se MR protokol snimanja mogao prilagoditi i obično uključuje ne samo specifičan način snimanja mozga nego i snimanje medule spinalis, te vrlo često zahtjeva aplikaciju kontrastnog sredstva. MS uzorak na MR je tipičan i definiran strogim McDonaldovim kriterijima koji se ne razlikuju od uzorka u odraslih. Osim što definiraju izgled promjena na MR, McDonaldovi kriteriji određuju i ponašanje bolesti kroz vrijeme i prostor što nam omogućuje jednostavnije kliničko praćenje i procjenu relapsa bolesti s minimalnim razmakom između dva MR pregleda od tri mjeseca. Usko specijalizirana evaluacija MR pregleda u dječjoj dobi, osobito u djece mlađe od 12 godina je važna zbog toga što u jednom broju slučajeva MS započinje kao akutni diseminirajući encefalomijelitis (ADEM), a neuritis optičkog živca je puno češći nego u odrasloj dobi. MOGAD uključuju ADEM, optički neuritis, transverzalni mijelitis te akvaporin 4 negativni optički neuromijelitis. Razlika u MR prikazu u odnosu na MS je posljedica zahvaćanja različite vrste stanica. Dok se kod jednih promjene dominantno događaju u oligodendrocitima u drugih su astrocitima. Zasebnu skupinu predstavlja NMO spektar poremećaja sa specifičnim MR uzorkom koji obavezno uključuje promjene n. opticus uz moguće promjene medule spinalis i/ili mozga. Svi ostali demijelinizacijski MR uzorci koji se ne mogu svrstati u gore navedene skupine smatraju se neklasificiranima. Za pravilno, pravovremeno i efikasno zbrinjavanje bolesnika sa sumnjom na demijelinizacijsku bolest temeljna je multidisciplinarna specijalistička suradnja.

KLJUČNE RIJEČI

magnetna rezonancija, demijelinizacijske bolesti, protokol

Spektar bolesti povezan s anti-MOG protutijelima

Maja Vrdoljak (maja.vrdoljak4@gmail.com) (Klinika za infektivne bolesti "Dr. Fran Mihaljević")

Bolest vezana uz protutijela na mijelinski oligodendrocitni protein (MOGAD) je rijetka i nedavno definirana upalna demijelinizirajuća bolest središnjeg živčanog sustava (SŽS), s predilekcijom za dječju dob. Tipična klinička slika uključuje optički neuritis, akutni diseminirani encefalomijelitis (ADEM), transverzalni mijelitis ili cerebralni kortikalni encefalitis, a može imati monofazičan ili relapsirajući tijek. Diferencijalno-dijagnostički MOGAD prvenstveno treba razlikovati od multiple skleroze i poremećaja iz spektra optičkog neuromijelitisa (NMOSD). Dokaz anti-MOG protutijela u serumu (i ponekad u likvoru) u kombinaciji s MR nalazom SŽS-a potvrđuje dijagnozu, iako su međunarodni dijagnostički kriteriji još u izradi. U liječenju akutne epizode koriste se sistemski kortikosteroidi u visokim dozama, uglavnom s dobrim uspjehom, a terapija spasa uključuje plazmaferezu i intravenske imunoglobuline (IVIg). Preventivna terapija rezervirana je za relapsirajuće slučajeve, a uključuje azatioprin, mikofenolat mofetil, IVIg, prednizon, rituksimab ili tocilizumab. Smrtnost je niska, a dugoročne sekvele su rjeđe i lakše nego u NMOSD ili multiploj sklerozi. Prikaz bolesnika: U Klinici za infektivne bolesti „Dr. Fran Mihaljević“, Zagreb, u razdoblju od 2017. do 2022. godine liječeno je šestoro bolesnika < 18 g. s MOGAD-om. Medijan dobi bio je 10,5 godina. Većina bolesnika (4/6) imala je monofazičan tijek bolesti, a najčešća klinička prezentacija bila je ADEM. Dvoje bolesnika imalo je relapsirajući oblik, od čega je jedan bolesnik imao dvije epizode ADEMA-a i jednu epizodu optičkog neuritisa, a drugi bolesnik je imao relapsirajući optički neuritis. Većina bolesnika odgovorila je odlično na terapiju akutne epizode. Dvoje bolesnika imalo je relapsirajući oblik bolesti, a u prevenciji relapsa korišten je IVIg u jednog bolesnika, odnosno IVIg u kombinaciji s kortikosteroidima u drugog. Svi bolesnici u potpunosti su se oporavili, a samo je jedan imao rezidualno oštećenje vida.

KLJUČNE RIJEČI

MOG, MOGAD, demijelinizacijske bolesti

Klinički tijek i terapijski odgovor anti MOG pozitivnog optičkog neuritisa

Branka Bunoza (brankabunoza@gmail.com) (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),

Nina Barišić (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),

Maja Jurin (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),

Ivan Lehman (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),

Petra Grđan-Stevanović (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),

Miroslav Weiss (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),

Nataša Nenadić-Baranašić (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),

Petra Hodak (KBC Zagreb)

Demijelinizirajući optički neuritis (ON) se može manifestirati u okviru klinički izoliranog sindroma, multiple skleroze (MS), akutnog diseminiranog encefalomijelitisa (ADEM) ili kronične relapsirajuće optičke neuropatije (CRION) ali i povezan s antitijelima na akvaporin (AQP4) ili mijelinski oligodendrocitni glikoprotein (MOG). Metoda: Retrospektivno smo analizirali kliničke, laboratorijske i neuroradiološke osobitosti 11 djece s optičkim neuritisom koji su se javili u KBC Zagreb u periodu od 2018. do 2022. godine te prikazali klinički tijek u 7-godišnje djevojčice s anti-MOG pozitivnim optičkim neuritisom. Rezultati: Obostrani optički neuritis je imalo 7/11 djece. Prosječna dob početka bolesti bila je 11 godina (raspon: 6 - 17 godina). Četvero djece je imalo optički neuritis u okviru MS-a. Jedno dijete je imalo pozitivna antitijela na akvaporin, kliničku i radiološku sliku optičkog neuromijelitisa (NMO). Troje djece je imalo pozitivna anti MOG antitijela uz kliničku sliku obostranog optičkog neuritisa. Djevojčica u dobi od 7 godina se prezentirala obostranim akutnim gubitkom vida i edemom papile nervi optici uz neuroradiološku sliku T2 hiperintenzivnih edematoznih očnih živaca u prehijazmatskom dijelu. Klinički tijek je bio povoljan uz terapiju kortikosteroidima i IVIG-om. Zaključak: Optički neuritis se javlja u okviru različitih demijelinizirajućih bolesti u djece pa je prepoznavanje etiologije i specifičnog kliničkog entiteta važno radi planiranja liječenja i postizanja boljih rezultata.

KLJUČNE RIJEČI

optički neuritis, MOG antitijela, multipla skleroza

RASMUSSEN ENCEFALITIS (RE) – prikaz slučaja

Eugenija Marušić (eugenija.marusic@st.t-com.hr) (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Gordana Mustać (OB Zadar),
Edita Runjić (KBC Split, Klinika za pedijatriju)

Rasmussen encefalitis je rijetka kronična neurološka bolest, karakterizirana unilateralnom upalom kore mozga koja dovodi do hemiatrofije mozga, farmakološki rezistentne epilepsije te progresivnog neurološkog i kognitivnog propadanja. Dosadašnja istraživanja upućuju na imunološku etiopatogenezu bolesti. Smatra se da je početno oštećenje posredovano T limfocitima i mikroglijom, te da određenu ulogu u razvoju bolesti imaju i autoantitijela. Tijek bolesti obično ide u tri faze: prodromalna, akutna i rezidualna. Dijagnoza se postavlja na osnovu kliničke slike, EEG-a i slikovne pretrage MR mozga. Terapija je usmjerena na primarni imunološki proces i suzbijanje napada. Koristi se imunosupresivna i imunomodulacijska terapija. Postoje pozitivna iskustva sa dugotrajnom upotrebom kortikosteroida, plazmaferezom, intravenskim imunoglobulinima kao i lijekovima koji inaktiviraju T limfocite tipa takrolimusa i azatioprina. Napadi sa, ali i bez EPC (epi partialis continua) su farmakološki refraktorni te je terapija izbora kirurška (hemisferektomija ili hemisferetomija). Prikaz slučaja: Osmogodišnja djevojčica dolazi na prvi pregled neuropedijatra zbog slabosti desne ruke te poteškoća s govorom. U neurološkom statusu uočava se hemipareza desno, dominantno pareza ruke. Na MSCT i MR mozga vidljiva je lijevostrana hemiatrofija mozga. MR multi voxel spektroskopija pokazuje inverziju signala Cho/NNA u smislu RE, a PET CT hipmetabolizam glukoze u čitavoj lijevoj hemisferi mozga. U likvoru se nađe blaga pleocitoza. oligoklonske IgG vrpce su tip2. EEG asimetrija frekvencije i voltaže, lijevo FCT delta aktivnost veće voltaže. Liječena je plazmaferezom, pulsним dozama metilprednizolona potom prednizonom peroralno te intravenskim imunoglobulinima. Planira se uvođenje takrolimusa. Na primijenjenu terapiju dolazi do kliničkog i poboljšanja EEG-a. Napade nema. Zaključak: Iako djevojčica nema napade koji su jedan od osnovnih kriterija za dijagnozu RE obzirom na kliničku sliku i nalaze dijagnostičke obrade postavili smo osnovanu sumnju na RE u prodromalnoj fazi i započeli imunosupresivno i imunomodulacijsko liječenje da spriječimo progresiju bolesti.

KLJUČNE RIJEČI

Rasmussen encefalitis, pedijatrijska populacija, Rasmussen encefalitis liječenje

Atipična klinička prezentacija reaktivacije EBV bolesti

Matilda Kovač Šižgorić (matilda.kovac.sizgoric@gmail.com) (DB Srebrnjak, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja),

Romana Gjergja Juraški (DB Srebrnjak, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja),

Tomislav Gojmerac (DB Srebrnjak, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja),

Mirta Lončar (DB Srebrnjak, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja),

Lorna Štemberger Marić (Klinika za infektivne bolesti, Zavod za infektivne bolesti djece, Odjel za malu djecu s JIL-om),

Srđan Roglić (Klinika za infektivne bolesti, Zavod za infektivne bolesti djece, Odjel za malu djecu s JIL-om),

Goran Tešović (Klinika za infektivne bolesti, Zavod za infektivne bolesti djece, Odjel za malu djecu s JIL-om)

Infektivna mononukleoza (IM) je akutna bolest uzrokovana infekcijom Epstein-Barr virusom (EBV) koja pogađa adolescente i mlade odrasle osobe. Klinički, IM se manifestira vrućicom, limfadenopatijom i tonzilarnim faringitisom. Do sada poznate neurološke komplikacije IM uključuju paralizu kranijalnih živaca, encefalitis, aseptični meningitis, transverzalni mijelitis, periferni neuritis, optički neuritis, encefalomijelitis, te rijetko Guillain-Barréov sindrom (GBS), pogotovo tkz. preklapajuće /atipične varijante, koje u nekim slučajevima mogu biti životno ugrožavajuće. Prikaz bolesnika: Prikazujemo 15-godišnju prethodno zdravu djevojčicu koja je trećeg dana febriliteta razvila simptome meningoencefalitisa. Šestog dana hospitalizacije razvila je seriju generaliziranih motoričko-kloničko-toničkih napadaja. MRI mozga pokazao je nalaz koji je odgovarao difuznom meningitisu i encefalitis lokaliziran lijevo temporalno. Iz likvora je dokazan EBV. Od 14 dana hospitalizacije liječenje je zakomplicirano razvojem Guillain Barre sindroma i Miller Fischer sindroma. Liječenje je uključivalo primjenu antivirusne, antiinflamatorne terapije, kao i 8 ciklusa plazmafereze i dovelo je do djelomičnog oporavka. U neurološkom statusu inicijalno zaostaje tek djelomična parapareza. Učinjenom širokom dijagnostičkom obradom isključeni su drugi mogući infektivni uzroci, te je zaključeno da se radilo o izoliranoj reaktivaciji EBV bolesti u središnjem živčanom sustavu. Zaključak: Pretraživanjem dostupne medicinske literature nismo pronašli puno slučajeva povezanosti reaktivacije EBV infekcije i kliničke slike s kojom se prezentirala naša bolesnica, mada se navodi da bi klinički spektar GBS varijanti mogao bi biti češći nego se prije mislilo. Ovaj naš prikaz je još jedan doprinos sve češćim zahtjevima revidiranja dijagnostičkih kriterija za GBS i kao što je već u ranijim studijama naglašeno, točna dijagnoza je važna za racionalno i pravovremeno liječenje.

KLJUČNE RIJEČI

EBV, atipična varijanta, Guillain-Barre sindrom, Miller Fischer sindrom, djeca



SLOBODNE TEME

Dileme za „liječenje“ epileptiformnih promjena u EEG-u bez kliničkih napadaja: razlozi ZA

Goran Krakar (goran.krakar@gmail.com) (Poliklinika Sabol),
Goran Kuzmac (Poliklinika Sabol),
Zlatko Sabol (Poliklinika Sabol)

Danas se smatra da 2%-4% zdrave djece te do 10%-30% s različitim neuro-psihološko-bihevioralnim poremećajima imaju epileptiformne promjene u elektroencefalogramu (EEG). Raniji stav da su subklinička epileptiformna izbijanja „tihe/nijeme“ promjene danas sve više zamjenjuje mišljenje da one ipak imaju učinke na psihomotoričko funkcioniranje – razvoj tzv. prolaznog kognitivnog oštećenja. Ona mogu biti kratkotrajna (akutna) ili dugotrajna (kronična). Klinički učinak je veći kod učestalijih i ponavljajućih bioelektričkih pražnjenja te obostranih i simetričnih. Više dosadašnjih eksperimentalnih istraživanja u laboratorijskim uvjetima pokazala su ovu povezanost: sporije reakcije na svjetlosne stimuluse u tijeku generaliziranih epileptiformnih izbijanja; kognitivne poteškoće za vrijeme izbijanja čak u trajanju 0,5 sekundi (češće kod trajanja ≥ 3 sekunde); pogriješke kod izvođenja složenijih motoričkih obrazaca; poteškoće na testovima kratkoročnog pamćenja i dr. Zagovornici ZA „liječenje“ epileptiformnih promjena antikonvulzivnim lijekovima (AKL) ističu nekoliko ciljeva: (1) sprječavanje epileptičkih napadaja u budućnosti, što potvrđuje rano preventivno liječenje vigabatrinom djece s tuberoznom sklerozom, kojim se smanjuje rizik ili odlaže početak nastupa napadaja (bez infantilnih spazama) te smanjuje učestalost i stupanj mentalne retardacije; kombinacija levetiracetama i malih doza aspirina također je bila predložena kao profilaktička terapija u bolesnika s Sturge-Weberovim sindromom; (2) poboljšanje kognitivnog funkcioniranja i ponašanja – ovaj stav brani se zapažanjima da smanjenje epileptiformnih promjena uz AKL-e (lamotriginom npr.) u djece s promjenama ponašanja s/bez epilepsije dovodi do poboljšanja cjelokupnog funkcioniranja i ponašanja; (3) epileptiformne promjene u EEG-u djece bez klinički očividnih napadaja zahtijevaju potrebu upornog i detaljnog traženja diskretnih značajki koje bi mogle biti povezane sa „suptilnim“ ili „mini“ napadajima. Zbog naprijed navedenih „argumenata“ i „višedimenzionalnog“ značaja interiktalnih epileptiformnih promjena u EEG-u zagovornici stava ZA drže opravdanim uvođenje AKL-a i u odsustvu očitih epileptičkih napadaja (npr. ESES). U radu se analizira učestalost uvođenja AKL-a u skupini 270 djece s epileptiformnim promjenama te bazični akutni ili kronični psihoneurološki poremećaj ili bolest (razlog) upućivanja na ispitivanje EEG-om.

KLJUČNE RIJEČI

Epileptiformne promjene, antiepileptička terapija, kognitivno oštećenje, neurorazvojno odstupanje

Dileme za „liječenje“ epileptiformnih promjena u EEG-u bez kliničkih napadaja: razlozi PROTIV

Goran Kuzmac (goran.kuzmac@poliklinika-sabol.hr) (Poliklinika Sabol),
Goran Krakar (Poliklinika Sabol),
Zlatko Sabol (Poliklinika Sabol)

U kliničkoj praksi mnogi neuropedijatri (i neurolozi) drže se općeg stava o „liječenju bolesti, a ne nalaza elektroencefalograma (EEG) – papira“ te drže da se epileptiformne EEG-promjene bez napadaja ne liječe antikonvulzivnim lijekovima (AKL). Razlike u prevalenciji elektroencefalografskih (EEG) epileptiformnih promjena u zdrave djece (2%-4%) u različitim izvješćima mogu biti povezane s različitim definiranjem patoloških EEG-promjena odnosno uključivanjem ili isključivanjem benignih prolaznih elektrokortikalnih aktivnosti. Tako su npr. Eeg-Olofsson i sur. (Neuropadiatrie. 1971;2:375-404.) utvrdili paroksizmalne promjene u 2,7% zdrave djece, ali kada su isključili benigne tranzijente, prevalencija epileptiformnih promjena je bila 1,9%. Takve epileptiformne promjene (najčešće funkcionalni centrotemporalni šiljci) u osoba koja nemaju epilepsiju imenuju se kao „benigne epileptiformne varijante“ ili „elektrografski markeri“ za postojanje neke bazične moždane promjene, ali bez dovoljne „sposobnosti“ za kliničko ispoljavanje napadaja i razvoj epilepsije. Stoga zagovornici PROTIV „liječenja“ epileptiformnih antikonvulzivnih lijekovima (AKL) ističu da: (1) „liječenje“ u cilju prevencije simptomatskih (provociranih) epileptičkih napadaja i razvoja epilepsije nema smisla jer je stopa rizika za njihovu pojavu niska (oko 6% u djece i 2% u odraslih), a još niža za neprovocirani napadaj; (2) učestalost spontane regresije epileptiformnih promjena je česta, pogotovo u djece; (3) klinička iskustva „preveniranja“ epilepsije u bolesnika s moždanom traumom pokazalo se lošim/neučinkovitim (za razliku od liječenja u bolesnika s aktivnom epilepsijom); (4) medikamentozno liječenje epileptiformnih promjena bez napadaja treba izbjegavati i zbog rizika tretmana koji vjerojatno premašuje njihovu nepouzdanu i neizvjesnu dobrobit; (5) moguća je pretjerana ili pogrešna interpretacija EEG-a i mnoge normalne varijante cerebralne električke aktivnosti dijagnosticiraju se kao epileptiformna izbijanja. U radu se u skupini 270 djece s epileptiformnim promjenama analizira učestalost „netretiranih“ slučajeva te njihov klinički tijek.

KLJUČNE RIJEČI

Epileptiformne promjene, antiepileptička terapija, epilepsija, napadaji

Koncept prevencije epilepsije: možemo li zaista spriječiti razvoj epilepsije ?

Zlatko Sabol (z.sabol52@gmail.com) (Poliklinika Sabol),
Goran Kuzmac (Poliklinika Sabol), Goran Krakar (Poliklinika Sabol)

„Tretman“ epileptiformnih aktivnosti u elektroencefalogramu (EEG) bez epileptičkih napadaja s antikonvulzivnim lijekovima (AKL) još uvijek je sporan. Ne postoji čvrsti i valjani znanstveni dokazi ZA ili PROTIV njegovog provođenja. Za kliničku praksu, prema dosadašnjim spoznajama, „argumentima“ i „protuargumentima“ preporučuje se ne-znanstveno temeljen individualizirani pristup: u pravilu NE tretirati epileptiformne promjene, osim u djece i adolescenata s kognitivnim smetnjama ili regresijom neuro-kognitivno-bihevioralnih simptoma koji se ne mogu objasniti bazičnim uzrokom, komorbidnim stanjima ili postojanjem jasnih kliničkih epileptičkih napadaja. Da li možemo spriječiti razvoj epilepsije preventivnim liječenjem AKL-ima? Koncept prevencije epilepsije je vrlo interesantan. Ali i zbunjujući, s obzirom da gotovo 40% bolesnika ima stečenu epilepsiju što implicira da bi se, teoretski, i ovi slučajevi mogli spriječiti. Realno, bolesnici s rizikom za epilepsiju mogu se identificirati, ali još ne postoje uvjerljivi „alati“ za sprječavanje epilepsije. Iako oko 40% bolesnika s epilepsijom ima podatak o mogućem stečenom uzroku epilepsije, učestalost osoba koja razviju epilepsiju nakon izloženosti određenom čimbeniku (moždani udar, trauma, infekcija, tumori npr.) je „tek“ 20%. Za razliku od dijagnostičkih i prognostičkih biomarkera u epileptologiji (od elektrofizioloških i slikovnih prikaza i mjerenja do ekspresije gena i metabolita u tkivima i krvi), identifikacija i korištenje određenih biomarkera epileptogeneze još uvijek je neprecizno i nepouzđano. Antiepileptogene intervencije u svrhu prevencije trebale bi biti usmjerene na sprječavanje potonjih poremećaja te na ublažavanje patoloških procesa nakon što se određeno stanje dijagnosticira. Potencijalno, najbolji rezultati u prevenciji epilepsije mogli bi se postići razvojem lijekova koji bi, umjesto antikonvulzivnog imali antiepileptogeni potencijal. U prevenciji epilepsije, od neprocijenjive koristi bilo bi i djelovanje na upalnu kaskadu – sprječavanje sinteze i oslobađanja proupalnih molekula koja imaju neuromodulirajuća svojstva i aktiviraju epileptogenezu (potiču stanja poput epileptičkog statusa, neurotraume, moždanog udara, ali i mutacije gena). Neophodna su daljnja istraživanja, jer do sada na području prevencije epilepsije nije postignut veliki napredak.

KLJUČNE RIJEČI

Epileptiformne promjene, antiepileptička terapija, epilepsija, prevencija

Prediktori efikasnosti stimulacije n. vagusa u liječenju djece s farmakorezistentnim epilepsijama

Nataša Nenadić Baranašić (natasanenadic@gmail.com) (Zavod za neuropedijatriju, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb),
Ivan Lehman (Zavod za neuropedijatriju, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb),
Branka Bunoza (Zavod za neuropedijatriju, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb),
Miroslav Weiss (Zavod za neuropedijatriju, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb),
Maja Jurin (Zavod za neuropedijatriju, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb),
Petra Grđan Stevanović (Zavod za neuropedijatriju, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb),
Željka Petelin Gadže (Odjel za epilepsije i paroksizmalne poremećaje svijesti, Referentni centar za epilepsije, KBC Zagreb),
Vlatko Šulentić (Odjel za epilepsije i paroksizmalne poremećaje svijesti, Referentni centar za epilepsije, KBC Zagreb),
Goran Mrak (Klinika za neurokirurgiju),
Niko Njirić (Klinika za neurokirurgiju),
Nina Barišić (Zavod za neuropedijatriju, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb)

Oko 20-30% bolesnika s epilepsijom imaju farmakorezistentnu epilepsiju. Neuromodulatorne mogućnosti liječenja farmakorezistentnih epilepsija, uključujući stimulaciju vagusnog živca, dolaze u obzir u bolesnika s farmakorezistentnim epilepsijama koji nisu kandidati ili nisu skloni kirurškom liječenju epilepsije te u slučaju neadekvatnog učinka kirurškog liječenja epilepsija. Dugotrajna intermitentna električna stimulacija vagusnog živca može smanjiti učestalost i trajanje epileptičkih napadaja, polimodalnim djelovanjem: na različite neuronske jezgre u mozgu, desinkroniziranjem hipersinkronizirane kortikalne aktivnosti, poticanjem otpuštanja inhibitornih neurotransmitera, povećavanjem protoka krvi i neuronskih aktivnosti u talamusu, limbičkom sustavu i različitim kortikalnim regijama. Literaturni podatci pokazuju varijabilne faktore efikasnosti stimulacije vagusnog živca, posebno u djece. Prikazujemo povezanost kliničkih faktora i efikasnosti stimulacije vagusnog živca u liječenju djece s farmakorezistentnim epilepsijama u proteklom 5-godišnjem razdoblju u KBC Zagreb.

KLJUČNE RIJEČI

farmakorezistentna epilepsija, djeca, stimulacija vagusnog živca

Kanabinoidi u liječenju epileptičkih encefalopatija - nova saznanja i naša iskustva

Ivana Kolić (ikolic3107@gmail.com) (Klinički Bolnički Centar Rijeka, Zavod za neurologiju i dječju psihijatriju),

Frane Valković (Zavod za farmakologiju, Medicinski fakultet u Rijeci),

Jelena Radić Nišević (Klinički Bolnički Centar Rijeka, Zavod za neurologiju i dječju psihijatriju; Medicinski fakultet u Rijeci),

Jasenka Mršić-Pelčić (Zavod za farmakologiju, Medicinski fakultet u Rijeci),

Igor Prpić (Klinički Bolnički Centar Rijeka, Zavod za neurologiju i dječju psihijatriju; Medicinski fakultet u Rijeci)

Razvojne i epileptičke encefalopatije dječje dobi (engl. developmental and epileptic encephalopathies, DEE) predstavljaju skupinu epilepsija obilježenih različitim tipovima epileptičkih napadaja, učestalom epileptogenom aktivnošću na elektroencefalogramu (EEG), usporenim razvojem ili razvojnom regresijom te su vrlo često genetske etiologije. Konvencionalna antikonvulzivna terapija je često neučinkovita u liječenju DEE, a prisustvo epileptičkih napadaja i epileptiformnih abnormalnosti u EEG zapisu dodatno doprinosi teškim poremećajima razvojnih funkcija mozga. Kanabis se od davnina koristi u rekreativne, ali i medicinske svrhe, uključujući epilepsiju, bol i anoreksiju. Sadrži više od 80 fitokanabinoida, od kojih su delta-9-tetrahidrokannabinol (THC) i kanabidiol (CBD) najzastupljeniji. CBD je molekula koja se najviše istražuje u području liječenja epilepsija. Radi se o derivatu kanabisa bez psihoaktivnih svojstava čiji mehanizam djelovanja nije u potpunosti razjašnjen. Brojnim randomiziranim, dvostruko slijepim, placebo kontroliranim studijama utvrđena je učinkovitost CBD-a kao dodatne terapije u kontroli epileptičkih napadaja u bolesnika s Dravet sindromom, Lennox Gastautovim sindromom i tuberoznom sklerozom. CBD ima prihvatljiv sigurnosni profil, a najčešće opisane nuspojave su pospanost, smanjen apetit i gubitak tjelesne mase, sve blagog do umjerenog stupnja. Metode: U Zavodu za neurologiju i dječju psihijatriju Kliničkog Bolničkog Centra Rijeka i Referentnom centru za epilepsije i konvulzivne bolesti razvojne dobi Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske evidentirano je ukupno 22 bolesnika s epilepsijom koji su liječeni pripravkom CBD-a. Analizirani su i prikazani epidemiološki podaci, klinička obilježja kao i učinkovitost i sigurnost primjene CBD-a u ispitivanih pacijenata. Zaključak: Rezultati naših istraživanja pokazali su prihvatljivu sigurnost, dobru podnošljivost i učinkovitost primjene CBD pripravaka u bolesnika s DEE. U cilju procjene učinkovitosti CBD-a u liječenju farmako-rezistentnih epilepsija izvan skupine DEE, potrebna su dodatna randomizirana placebo-kontrolirana istraživanja.

KLJUČNE RIJEČI

epileptička encefalopatija, farmako-rezistentna epilepsija, kanabinoidi

Višestruka neurorazvojna odstupanja udružena s Dandy-Walkerovom varijantom

Sanja Delin ^{1,2} (delinsanja@gmail.com), Gordana Mustać¹, Antica Petričić ^{1,2} i Anamarija Jurin¹

¹ Opća bolnica Zadar, Odjel za pedijatriju, Zadar, Hrvatska

² Sveučilište u Zadru, Odjel za psihologiju, Zadar, Hrvatska

Dandy-Walkerov sindrom predstavlja rijetku, genetsku, prirođenu malformaciju mozga koja zahvaća stražnju lubanjsku jamu uključujući i mali mozak. Naziv obuhvaća klasični oblik, Dandy-Walkerovu malformaciju (DWM) i druge blage varijante. Učestalost Dandy-Walkerove malformacije je otprilike 1 na 25 000 do 35 000 živorođene djece. Cerebelarne malformacije imaju visoku prevalenciju neuroloških, razvojnih i funkcionalnih teškoća koje uključuju motorički, kognitivni i socijalni poremećaj ponašanja koji su općenito u korelaciji sa stupnjem redukcije cerebelarnog volumena. Približno 50% djece s Dandy-Walkerovom malformacijom imaju normalan kognitivni razvoj koji je povezan s normalnom lobulacijom vermisa. Lezije cerebelarnog vermisa neovisni su prediktori kašnjenja ekspresivnog jezika i grube motorike. Malformacije malog mozga mogu rezultirati receptivnim, ekspresivnim ili miješanim receptivno-ekspresivnim poremećajem govora.

Prikazujemo dječaka u dobi od 3 godine bez perinatalnih faktora rizika i neupadljive obiteljske anamneze, s višestrukim neurorazvojnim odstupanjima, napose razvoja govora udruženih s Dandy-Walkerovom varijantom. MRI mozga pokazao je blagu asimetriju lateralnih komora, proširenu IV moždanu komoru koja komunicira proširenom cisternom magnom, nižu inserciju tentorija i inferiornu hipoplaziju vermisa. EEG je bio nespecifično promijenjen. Rezultati psihologijskog testiranja upućivali su na poremećaj pažnje i koncentracije, hiperaktivnost i impulzivnost te povremeno agresivno ponašanje. Pregledom logopeda utvrđeno je kašnjenje govorno jezičnog razvoja više na ekspresivnoj nego receptivnoj razini. Dječak je uključen u tretman rane intervencije s ciljem poticanja govorno-jezičnog razvoja i uklanjanja nepoželjnih ponašanja, kontinuiranog pohađanja edukacijsko-rehabilitacijskog i logopedskog tretmana, te fizikalne terapije, reduciranja vremena pred ekranima i uključenja u vrtić.

Ovim prikazom željeli smo podsjetiti na rijedak oblik razvojne anomalije mozga na koju treba misliti u diferencijalnoj dijagnozi djece s poremećajem razvoja govora, hiperaktivnošću, agresivnošću i motoričkom nespretnošću. Takvo stanje zahtijeva detaljnu i sveobuhvatnu obiteljsku anamnezu, detaljan klinički i neurološki pregled i obavezan slikovni prikaz mozga. Liječenje, koje treba usmjeriti na individualne potrebe, simptome i teškoće, zahtijeva multidisciplinarni tim fizioterapeuta, logopeda, bihevioralnog terapeuta i edukacijskog rehabilitatora.

KLJUČNE RIJEČI

Dandy-Walker varijanta, cerebellum, višestruka neurorazvojna odstupanja

Pulmološko praćenje djece s neuromišićnim bolestima

Ivan Pavić (ipavic01@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH)

Djeca s progresivnim neuromišićnim bolestima (NMB) prolaze kroz tipičnu progresiju respiratorne zahvaćenosti, zbog čega je vrlo važno da ta djeca budu obuhvaćena pulmološkom skrbi od samog trenutka postavljanja dijagnoze. Slabost koja zahvaća inspiratorne, bulbarne ili ekspiratorne mišiće može dovesti do nemogućnosti dubokog udaha i učinkovitog kašlja uzrokujući neučinkovito odstranjivanje sekreta iz dišnih putova. Nemogućnost učinkovitog odstranjenja sekreta iz dišnih putova predisponira bolesnike s NMB-a za recidivirajuće ili kronične atelektaze i upale pluća. Posljedično dolazi do smanjenja popustljivosti pluća, povećanja otpora dišnih putova i povećanja ventilacijskih zahtjeva, što rezultira neravnotežom između sposobnosti respiratorne pumpe (grudni koš i respiratorni mišići) i opterećenja koje joj je nametnuto. U nedostatku akutne bolesti, prvi znakovi respiratornog zatajenja pojavljuju se tijekom spavanja, kada je tonus skeletnih mišića općenito smanjen, te se tijekom REM faze spavanja javlja epizodna generalizirana atonija. Navedeno dovodi do opstruktivnih apneja i hipopneja, fragmentacija spavanja, loše kvalitete sna i u konačnici hipoventilacija u snu, a s napredovanjem slabosti inspiratornih mišića javlja se i dnevna hipoventilacija. Dakle, u bolesnika s NMB-a postoji tipična progresija respiratornih komplikacija koja počinje sa slabošću respiratornih i bulbarnih mišića i nastavlja se do poremećaja disanja tijekom spavanja s konačnim razvojem noćne, a zatim dnevne hiperkapnije. Iako je ovo napredovanje respiratornih problema prilično predvidljivo, vrijeme njihove pojave varira, ovisno o vrsti NMB-i i dobi pacijenta. Tako se na primjer, očekuje da će dojenče sa spinalnom mišićnom atrofijom tipa I (SMA I) doživjeti sve te probleme unutar prve godine života, dok dječak s Duchenneovom mišićnom distrofijom vjerojatno neće imati takve poteškoće sve do drugog desetljeća života. Djeca s drugim oblicima NMB-i poput cerebralne paralize ili ozljeda leđne moždine također će slijediti različite vremenske tokove, ali u nedostatku adekvatnih intervencija, moguće će doživjeti slične probleme ako njihove temeljne bolesti uzrokuju slabost respiratornih mišića.

Ovi predvidljivi problemi čine okvir za pulmološko praćenje i određivanje koje su procjene i intervencije potrebne. Rane intervencije usmjerene su na prevladavanje poremećene prohodnosti dišnih putova najadekvatnijim fizioterapijskim postupcima kojima se u konkretnog bolesnika olakšava odstranjivanje sekreta iz dišnih putova. Potrebno je utvrditi ulogu kombinacija uređaja za pročišćavanje dišnih putova i njihov potencijal za poboljšanje kvalitete života i smanjenje broja hospitalizacija i učestalosti infekcija donjeg dišnog sustava, te treba odrediti najbolje postavke za te uređaje za djecu. Ostale terapije, kao što je uporaba raznih lijekova koji mijenjaju svojstva sluzi s ciljem olakšavanja fizioterapijskih postupaka pročišćavanja dišnog puta zahtijevaju kritičku kliničku procjenu.

Važno je naglasiti da mnogi od pokazatelja koji se koriste za otkrivanje respiratornog oštećenja u bolesnika s NMB-a utvrđeni su za odrasle pacijente i ne odnose se nužno na djecu. U djece s NMB-a moraju se aktivno tražiti dokazi o poremećaju disanja tijekom spavanja i noćnoj hipoventilaciji kako bi se spriječio značajan morbiditet. No, moramo imati na umu da čak i nakon što je uvedena noćna ventilacijska potpora djeca s progresivnim NMB-a izložena su riziku od razvoja dnevne ventilacijske insuficijencije. Zbog toga je u svrhu poboljšanja skrbi djece s progresivnim NMB-a važno imati dostupne pedijatrijske specifične alate za procjenu i otkrivanje djece s rizikom od poremećaja disanja tijekom spavanja, a potrebno je odrediti učestalost testiranja za otkrivanje pojave istih. Budući da je primjena tehnika pročišćavanja dišnih putova i potpomognute ventilacije pridonijela produljenom preživljavanju mnoge djece s NMB-a, razvoj koordiniranih programa za prelazak ovih bolesnika u adultnu skrb je imperativ za poboljšanje kvalitete njihova života.

Spektar neurološkog fenotipa patogene varijante GNAO1

Dunja Čokolić Petrović (dunja.cokolic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju , KBC Osijek),
Martina Kos (Klinika za pedijatriju KBC Osijek),
Mia Damašek (Klinika za pedijatriju, KBC Osijek),
Maša Malenica (Klinika za pedijatriju KBC Sestre Milosrdnice, Associated EpiCare Centre)

GNAO1 gen kodira protein koji je α podjedinica Go heterotrimeričnog G- protein signalnog provodnog kompleksa. Patološke mutacije gena povezane su s neurorazvojnim poremećajima. Alfa podjedinice općenito se klasificiraju kao stimulativne, inhibitorne ili druge. GNAO1 kodira o("other") tip α podjedinice; osim vezanja GTP-a, ima manje poznatu ulogu u signalizaciji. GNAO1 je izrazito eksprimiran u središnjem živčanom sustavu i uključen je u neuronsku eks-citabilnost i neurotransmisiju. Prema dosadašnjim istraživanjima, neurološki fenotipovi patoloških mutacija GNAO1 gena uključuju: epilepsiju, poremećaj kretnji, epilepsiju i poremećaj kretnji, hipotoniju u svim opisanim slučajevima, globalno kašnjenje psihomotornog razvoja. Epilepsija uključuje ranu razvojnu epileptičku encefalopatiju (EIEE17), afebrilne epileptičke napadaje, te bolesnike sa epileptogeno promijenjenim EEG nalazom. Poremećaj kretnji uključuje tešku distoniju, ataksiju, diskineziju, koreu, akatiziju, tremor. Kašnjenje u razvoju je u rasponu od teškog psihomotornog zaostajanja uz tešku intelektualnu ometenost i nerazvijen govor do blažih neurorazvojnih odstupanja uz usporen razvoj govora i govornu apraksiju. Prikazujemo našu pacijenticu sa heterozigotnom mutacijom GNAO1 gena(Exon 2, c.143C>T (p.Thr48I-le); treonin je zamijenjen sa izoleucinom, dolazi do disrupcije funkcije GNAO1 proteina, te je mutacija patogena. Povezana je sa spektrom autosomnih dominantnih stanja uključujući ranu infantilnu epileptičku encefalopatiju (EIEE17) i poremećaje kretnji. Naša pacijentica prezentirala se upravo takvim neurološkim fenotipom - facijalnim i oralnim diskinezijama te distonim atakama od novorođenačke dobi, neonatalnim konvulzijama, generaliziranom hipotonijom uz izrazito zakašnjeli psihomotorni razvoj, te razvoj epileptičke encefalopatije. Prema bazama podataka, identičnu GNAO1 mutaciju kao naša pacijentica ima još samo jedan bolesnik, sa sličnim fenotipom. Naglašavamo važnost diferencijalne dijagnoze neobjašenjenih paroksizmalnih/neparoksizmalnih hiperkinetskih poremećaja kretnji sa ranim početkom, osobito u kontekstu neurorazvojnih odstupanja sa ili bez epilepsije. Važnost korelacije GNAO1 genotipa i fenotipa može pomoći u određivanju prognoze bolesti kod djece s ranim i višestrukim neurorazvojnim odstupanjima.

KLJUČNE RIJEČI

GNAO1 , EIEE17, distonija, diskinezija

Rehabilitacija djece s rijetkim bolestima - Costello sindrom

Andrea Polovina (apolovina@yahoo.com) (Poliklinika Prof.dr.sc.Milena Stojčević Polovina),
Svetislav Polovina (Poliklinika Prof.dr.sc. Milena Stojčević Polovina),
Romana Gjerga-Juraški (Dječja bolnica Srebrnjak),
Milena Stojčević Polovina (Poliklinika Prof.dr.sc. Milena Stojčević Polovina)

Bolest ili poremećaj se definira kao rijedak ako zahvaća manje od 1 osobe na 2000, ali ipak zahvaćaju između 3.5 i 5.9% svjetske populacije. Karakterizirane su vrlo različitim kliničkim slikama koje se razlikuju ne samo između pojedinih bolesti nego i između pojedinaca oboljelih od istih bolesti. Zbog njihove rijetkosti stručnjaka je malo, a medicinsko znanje je najčešće nedovoljno. Postavljanje dijagnoze je često otežano, ali značajno češće nego je to prije bilo, te se djece s rijetkim bolestima sve češće susreću u svakodnevnoj praksi. I u rehabilitaciji djece s rijetkim bolestima iskustvo sa specifičnom bolesti je vrlo ograničeno ili ne postoji, što otežava proces vođenja rehabilitacije. Ipak, osnovni principi se primjenjuju i ovdje: detaljno procijeniti dijete uzimajući u obzir sve aspekte razvoja, definirati probleme i ciljeve, stvoriti rehabilitacijski plan i formirati rehabilitacijski tim. Rehabilitaciju djece s rijetkim bolestima prikazat ćemo na primjeru rehabilitacije dječaka s Costellovim sindromom, vrlo rijetkom genetskom bolesti uzorkovanom mutacijom na HRAS genu što dovodi do niza zdravstvenih problema na velikom broju organskih sustava, a sam sindrom nema poznatog lijeka.

KLJUČNE RIJEČI

rijetke bolesti, rehabilitacija, Costello sindrom

Usporedba robotike na Amadeu s radnom terapijom u djece s cerebralnom paralizom

Ivana Kern (kern_ivana@yahoo.com) (Specijalna bolnica za zaštitu djece s neurorazvojnim i motoričkim smetnjama)

Robotika se u Specijalnoj bolnici za zaštitu djece s neurorazvojnim i motoričkim smetnjama uspješno primjenjuje od 2019. godine. Bolnica je opremljena sa sedam robotskih uređaja od kojih je superiorniji Lokomat- robotski uređaj za hodanje. Armeo je robotski uređaj s veličinom prilagodljivom, opremljenom sensorima robotskom ortozom za ruku koji uz potporu težini ruke osigurava ponavljajuće, modificirajuće zadatke na razini rame-lakat-ručni zglob. Amadeo je robotski uređaj za šaku. Cilj robotike je na zabavan način osigurati kvalitetan trening oštećene ruke, trupa i/ ili noge kojim će se u fiziološkom obrascu osnažiti mišići i time povećati funkcionalnost u svakodnevnom životu. Metode: u istraživanje su uključene dvije skupine po 26-ero djece (4- 19 godina, medijan 7 godina) od kojih je 23 s cerebralnom paralizom te troje s parezom plexus brachialis-a. Svi su bili uključeni u sedmotjedni ili osmotjedni ciklus robotike tijekom kojeg su od fizikalno terapijskih procedura imali medicinsku gimnastiku i robotsku terapiju za ruku na Armeu. Jedna skupina imala je robotiku za šaku na Amadeu dok je druga skupina imala radnu terapiju. Na početku i na kraju ciklusa primjenjivani su testovi: Box and Blocks Test (BBT), Nine-Hole Peg Test (9HPT), Quality of Upper Extremity Skills Test (QUEST) te Action Research Arm Test (ARAT). Rezultati: obje skupine su ostvarile statistički značajno poboljšanje na kraju ciklusa: BBT $p < 0,001$, 9HPT $p < 0,001$, QUEST $p < 0,001$; domena disociranih pokreta QUEST-a $p = 0,001$, domena hvatova QUEST-a $p = 0,011$, domena nošenja tjelesne mase $p = 0,001$ te domena protektivne ekstenzije $p = 0,046$; ARAT $p = 0,001$. Postoji razlika u broju dolazaka na terapije između skupina: u skupini Amadeo medijan dolazaka bio je 20,5 dana, dok je u skupini radne terapije 36,0 dana što je 15,5 terapijskih dana duže. Zaključak: robotska terapija na Amadeu za isti učinak smanjuje potrebu dolazaka na terapije za 15,5 dana, odnosno 3 radna tjedna.

KLJUČNE RIJEČI

robotska terapija na Amadeu, cerebralna paraliza, radna terapija



E-POSTERI

Inkompletna hipokampalna inverzija

Andrea Šimić Klarić (andreaklaric28@gmail.com) (Medicinski fakultet Osijek, OŽB Požega),
Helena Tesari Crnković (OŽB Požega)

Inkompletna hipokampalna inverzija radiološki je nalaz koji označava malrotaciju hipokampus, odnosno atipičnu anatomske varijantu pri kojoj je hipokampus tijekom razvoja ostao više zaokružen, uspravan i medijalno položen, a češće se javlja na lijevoj strani. Ova atipična varijanta nastaje zbog poremećaja tijekom razvoja mozga. Inkompletna hipokampalna inverzija češće se nalazi udružena s poremećajima razvoja mozga, posebno s heterotopijama sive tvari te uz polimikrogiriju. Kliničko značenje ove varijante je nejasno, jer se može naći u zdrave djece, ali i u djece s epilepsijom, te shizofrenijom. Ovdje razmatramo kliničko značenje ove varijante, uz pridružene razvojne anomalije mozga i bez njih. Prikazujemo i dva slučaja djece s radiološkim nalazima inkompletne hipokampalne inverzije, jedno uz pridruženu Arnold Chiari tip 1 malformaciju, a drugo uz ventrikulomegaliju.

KLJUČNE RIJEČI

hipokampus, malrotacija, simptomatologija

Akutna nekrotizirajuća encefalopatija i SARS-CoV2- prikaz pacijenta

Dunja Čokolić-Petrović (dunja.cokolic@gmail.com) (KBC Osijek, Klinika za pedijatriju),
Mia Damašek (KBC Osijek, Klinika za pedijatriju),
Martina Kos (KBC Osijek, Klinika za pedijatriju),
Goran Tešović (Klinika za infektivne bolesti "Dr. Fran Mihaljević", Zavod za infektivne bolesti djece),
Ivo Barić (KBC Zagreb, Klinika za pedijatriju),
Matilda Kovač Šižgorić (Dječja bolnica Srebrnjak),
Lorna Stemberger Marić (Klinika za infektivne bolesti "Dr. Fran Mihaljević", Zavod za infektivne bolesti djece)

Akutna nekrotizirajuća encefalopatija (ANE) je rijetka bolest koja se manifestira encefalopatijom potaknutom prethodnom virusnom febrilnom bolesti, najčešće respiratornom infekcijom, u pacijenata s genetskom predispozicijom. Podlogu bolesti čini missense mutacija u genu koji kodira RAN binding protein 2 (RANBP2). Simptomi kojima se pacijenti prezentiraju uključuju poremećaj stanja svijesti, često uz žarišne neurološke deficite i epileptičke napadaje. Neuroradiološki nalaz prikazuje simetrične multifokalne lezije u mozgu, karakteristično u talamusima, ali i u moždanom deblu, cerebelumu i bazalnim ganglijima, a zahvaćaju sivu i bijelu tvar. Prognoza ove bolesti je nepredvidiva, s visokom stopom smrtnosti od oko 30%, u oko 10% pacijenata nastupi potpuni oporavak, dok većina preživjelih ostaje trajno neurološki oštećena. Rano liječenje visokim dozama kortikosteroida povezano je s povoljnijim ishodom, međutim dijagnoza se često zanemaruje što dovodi do odgođenog liječenja. Najmanje tri poznate mutacije RANBP2 gena povezuju se sa ANE, nasljeđuju se autosomno dominantno, a penetrantnost se procjenjuje na 40-50%. Postoji nekoliko hipoteza kojima se objašnjava razvoj navedenog fenotipa uzimajući u obzir mnoge funkcije RANBP2 proteina unutar stanice, a uključuju disfunkcije u unutrastaničnom prometu, metaboličkoj regulaciji, abnormalnoj distribuciji mitohondrija kao i nepri-mjerenom započinjanju citokinske oluje. Prikazujemo djevojčicu u dobi od godinu dana, s patogenom varijantom c.1754C>T, p.Thr585Met gena RANBP2, u heterozigotnom obliku, koja je preboljela akutni nekrotizirajući encefalitis u sklopu COVID19 infekcije, sa posljedično teškim psihomotornim zaostajanjem, strukturnom epilepsijom i obiljem poremećaja kretnji. Namjera nam je potaknuti stručnu javnost na pravodobno postavljanje sumnje na ovaj rijetki klinički entitet, kako bi se što ranije postavila ispravna dijagnoza i pravodobno pristupilo liječenju, s ciljem poboljšanja konačnog ishoda i energičnog liječenja recidiva uz pravovremene mjere primarne prevencije (cijepjenje).

KLJUČNE RIJEČI

ANE, COVID19, RANBP2

Izolirani vaskulitis središnjeg živčanog sustava – prikaz slučajeva

Marina Rota (rotam4396@gmail.com) (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Eugenija Marušić (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Saša Sršen (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Edita Runjić (KBC Split, Klinika za pedijatriju)

Vaskulitis središnjeg živčanog sustava (SŽS) je upalna bolest krvnih žila mozga nepoznate etiologije. Najčešće se manifestira ishemijskim cerebrovaskularnim inzultom (CVI), epileptičkim napadajima ili psihijatrijskim simptomima. Dijeli se u dvije velike skupine, vaskulitis SŽS-a s pozitivnim i negativnim nalazom angiografije. Prikazat ćemo dva slučaja djece s vaskulitisom SŽS-a liječene u Klinici za dječje bolesti KBC-a Split. Prikaz slučajeva: Prvi je slučaj 12-godišnje djevojčice koja je primljena zbog poremećaja stanja svijesti, desnostrane hemipareze te ekspresivne afazije. MR-om mozga se dokaže ishemijski CVI u opskrbnom području srednje moždane arterije (ACM) lijevo. MRA mozga osim stenozе ACM pokaže i kratke stenozе prednje moždane arterije obostrano te unutarnje karotidne arterije lijevo zbog čega se postavi dijagnoza vaskulitisa. Drugi je slučaj 6-godišnjeg dječaka koji je hospitaliziran zbog parestezija desne ruke i noge. MR-om mozga se dokaže CVI u području stražnje moždane arterije (ACP) desno, dok se MRA postavi sumnja na vaskulitis navedenog područja. Kod dječaka dolazi do spontanog oporavka simptoma te je kontrolna MRA uredna. Nakon 5 mjeseci ponavljaju se simptomi parestezija uz slabost desne noge. MR moga pokaže se ishemijski CVI u irigacijskom području prednje koroidalne arterije lijevo. Učinjenom MRA se postavi sumnja na vaskulitis, nađu se višestruka suženja lumena ACP obostrano koja se potvrde digitalnom subtracijskom angiografijom. Kod oba pacijenta dodatna dijagnostička obrada je uredna te se postavi dijagnoza primarnog vaskulitisa SŽS-a. Liječeni su antiagregacijskom terapijom, pulsним dozama kortikosteroida te ciklofosfamidom, a nakon što je bolest dovedena u stanje remisije započeta je terapija održavanja mikofenolat mofetilom uz povoljan klinički i radiološki odgovor. Kod prve pacijentice dolazi do napretka u motoričkoj funkciji, uz i dalje prisutnu desnostranu hemiparezu, dok se drugi pacijent u potpunosti oporavio. Zaključak: Vaskulitis SŽS-a je bitan etiološki čimbenik ishemijskog CVI-a kod djece. Stoga, kod djece koja dožive ishemijski CVI treba diferencijalno dijagnostički razmišljati o mogućnosti da je uzrokovan vaskulitisom SŽS-a.

KLJUČNE RIJEČI

vaskulitis središnjeg živčanog sustava

Relapsni oblik demijelinizacije u trogodišnjeg dječaka

Andrijana Pilon Far (apilon31@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Jadranka Sekelj-Fureš (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Sanja Pejić Roško (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Lana Lončar (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Ivana Đaković (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH),
Alojzija Brčić (Dom zdravlja Zagreb zapad),
Vlasta Đuranović (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju, Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH)

Prikazati ćemo trogodišnjeg dječaka sa relapsnim oblikom demijelinizacije, te iznijeti naše dijagnostičke dileme. Riječ je o dječaku čiji su se prvi simptomi bolesti javili u dobi od 3 godine i 6 mjeseci, nakon kraće respiratorne infekcije. Dječak je po prijemu u zdravstvenu ustanovu bio somnolentan, oslabljene GMS na donjim ekstremitetima, oslabljenih tetivnih refleksa. Učinjena je opsežna dijagnostička obrada, kojom je isključena infektivna etiologija, a na prvom MR mozga učinjenom sa kontrastom dominiraju višestruke T2 I FLAIR lezije visokog signala, supra i infratentorijalno, bez poskontrastne imbibicije, koje u prvom redu odgovaraju demijelinizaciji. Provedena je pulsna kortikosteroidna terapija, uz tapering, ali zbog neadekvatnog odgovora na terapiju, provedena je i terapija intravenskim imunoglobulinima uz dobar klinički odgovor. Nastavljeno je postupno snižavanje doze kortikosteroida, ali kod ukidanja kortikosteroidne terapije dolazi do novog relapsa bolesti. Tijekom dvije godine praćenja dječak je imao tri klinička relapsa bolesti, uz korelirajući nalaz na MR-u. Opetovano je testiran na anti AQP4 antitijela i anti-MOG protutijela, koji su do sada bili negativni, uključujući i CBA (cell based assay). Tijekom vremena dječak je razvio komplikacije dugotrajne kortikosteroidne terapije. Želimo ovim prikazom ukazati na izazov pri dijagnostici demijelinizacijske bolesti, ali i istaknuti važnost točnog određivanja dijagnoze, u svrhu pravilnog odabira terapije i povećanja kvalitete života bolesnika.

KLJUČNE RIJEČI

demijelinizacija, relapsni oblik

Transverzalni mijelitis – prikaz slučajeva

Ivana Jelovina (ijelovina@yahoo.com) (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Edita Runjić (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Marija Meštrović (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Maja Tomasović (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Eugenija Marušić (KBC Split, Klinika za pedijatriju)

Transverzalni mijelitis je rijetki heterogeni sindrom različitih etiologija i kliničkih slika koji se u petini slučajeva javlja u pedijatrijskoj populaciji. Primarni idiopatski oblik manifestira se kao izolirano zahvaćanje kralježničke moždine, a nastaje kao postinfektivna autoimuna komplikacija nakon uobičajenih akutnih infekcija. Sekundarni oblici nastaju nakon mehaničke kompresije kralježničke moždine, u sklopu sistemskih infektivnih, autoimunih, vaskularnih i metaboličkih bolesti ili kao dio multifokalnih demijelinizirajućih bolesti središnjeg živčanog sustava. U ovom radu prikazana su četiri pacijenta s idiopatskim izoliranim transverzalnim mijelitisom liječenim u Klinici za dječje bolesti KBC-a Split u dvogodišnjem periodu. Kod niti jednog pacijenta nisu dokazane sistemske autoimune bolesti, kao ni akvaporinska ili antiMOG protutijela. Dobni raspon javljanja mijelitisa kod opisanih pacijenata je širok, od dobi malog djeteta do adolescentne dobi. Troje pacijenata su imali simptome akutne respiratorne ili crijevne infekcije u periodu od mjesec dana prije javljanja simptoma mijelitisa. U kliničkoj slici dominirali su simptomi disfunkcije kralježničke moždine u smislu pareze udova, ispada osjeta, smetnji sfinktera i poremećaja hoda. Patoanatomske promjene na magnetskoj rezonanci kralježničke moždine bile su različite proširenosti. Nalaz likvora kod dvoje pacijenata je bio uredan, dok je kod ostalih bila prisutna blaga proteinorahija i pleocitoza. Liječenje se provodilo pulsним dozama metilprednizolona, plazmaferezom, intravenskim imunoglobulinima, a jedan pacijent je liječen i ciklofosfamidom. Komplikacije bolesti i liječenja dovele su do fatalnog ishoda kod jednog pacijenta, a ostali su se potpuno oporavili.

KLJUČNE RIJEČI

transverzalni mijelitis, postinfektivni, pedijatrijska populacija

Anti-NMDAR encefalitis – prikaz slučajeva

Tina Šarić (tina.saric46@gmail.com) (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Eugenija Marušić (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Edita Runjić (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Marija Meštrović (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Maja Tomasović (KBC Split, Klinika za pedijatriju)

Anti-NMDR encefalitis je autoimuni encefalitis, odnosno imunološki posredovana upalna bolest mozga. Pripada široj skupini tzv. neparaneoplastičnih encefalitisa koji su uzrokovani protutijelima na površinske-sinaptičke antigene. Anti-NMDR encefalitis je posredovan IgG protutijelima na GluN1 podjedinicu NMDA receptora, koja se mogu dokazati u serumu ili likvoru. Iako se ubrajaju u neparaneoplastične encefalitise u određenom postotku slučajeva su i oni povezani s tumorom, što je rjeđi slučaj kod djece. Anti-NMDR encefalitis se prezentiraju najčešće simptomima limbičkog ili difuznog encefalitisa, a karakterizira ih dobar odgovor na imunomodulacijsku terapiju. Mi ćemo prikazati tri slučaja anti-NMDR encefalitisa liječena u Klinici za dječje bolesti, KBC-a Splita u 2022. godini. Prikaz slučajeva: Prvi je slučaj devetogodišnjeg dječaka koji je hospitaliziran zbog poremećaja ponašanja, nesаницe i teškoće govora. Pri pregledu su primijećeni tonički spazmi ekstremiteta, koreoatetotske kretnje te facijalna diskinezija. U likvoru je zabilježena pleocitoza, proteinorarija te pozitivne oligoklonske IgG vrpce. EEG nalaz je bio dizritmičan, brz i niževoptažan, dok je MR mozga bio bez patomorfoloških promjena. Drugi je slučaj petogodišnjeg dječaka hospitaliziranog zbog epileptičkih napadaja, razdražljivosti i inkontinencije. U neurološkom statusu je uočena facijalna diskinezija. Analiza likvora je pokazala pleocitozu uz pozitivne oligoklonske IgG. EEG nalaz je bio epileptogeno promijenjen, a MR mozga je bio bez patomorfoloških promjena. Treći je slučaj sedmogodišnjeg dječaka hospitaliziranog zbog psihotičnog napadaja. Dva mjeseca ranije imao je toničko-klonički napadaj, a mjesec dana ranije je imao parcijalni epileptički status. U nalazu likvora pozitivne su oligoklonske IgG vrpce. EEG nalaz je pokazao fokalne promjene. MR mozga je pokazao blago povišen intenzitet signala korteksa temporalnih režnjeva. Svi pacijenti su imali pozitivna anti-NMDR protutijela u serumu. Liječeni su imunomodulacijskom terapijom uz dobar klinički odgovor. Zaključak: Autoimuni encefalitis u dječjoj dobi imaju varijabilnu kliničku sliku. Rano prepoznavanje i pravodobno započinjanje terapije je povezano s boljim ishodom i smanjenim rizikom od relapsa, stoga je rano prepoznavanje od izuzetnog značaja.

KLJUČNE RIJEČI

dijete, autoimuni encefalitis, anti-NMDAR encefalitis

Sunflower sindrom

Jelena Radić Nišević (jelenaradicnisevic@gmail.com) (Zavod za dječju neurologiju i psihijatriju, Klinika za pedijatriju, KBC Rijeka),
Ivana Kolić (Klinički bolnički centar Rijeka, Zavod za neurologiju i dječju psihijatriju),
Igor Prpić (Klinički bolnički centar Rijeka, Zavod za neurologiju i dječju psihijatriju, Medicinski fakultet u Rijeci)

Sunflower sindrom (SS) je rijetki, fotosenzitivni i farmakorezistentni epileptički sindrom, karakteriziran tipičnim stereotipnim refleksnim epileptičkim napadajima i kompulzijama traženja i okretanja prema svjetlu, slično suncokretu, prema čemu je klinički entitet i nazvan (eng. sunflower). Napadaje karakteriziraju epizode mahanja rukom ispred očiju, često popraćenim mio-klonijom vjeđa, apsansom i/ili brzom lateralnom rotacijom glave, sa ili bez poremećaja svijesti. Često se SS u početku pogrešno dijagnosticira kao tik ili poremećaj ponašanja zbog stereotipnih abnormalnih pokreta i kompulzivnog traženja svjetla. Postavljanje dijagnoze je važno za provođenje ispravnog liječenja i izbjegavanje negativnog emocionalnog utjecaja na bolesnika koji često imaju simptome anksioznosti i depresije te teškoće u akademskom i socijalom okruženju obzirom na učestale napadaje. Prikazati ćemo klinički tijek, semiologiju epileptičkih napadaja i terapijski pristup kod 10-godišnje djevojčice oboljele od SS.

KLJUČNE RIJEČI

sunflower sindrom, fotosenzitivnost, heliotropizam, farmakorezistentna epilepsija

Sindrom prednje spinalne arterije

Ivan Lehman (thelehman@yahoo.com) (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),
Nina Barišić (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),
Vanja Ille Matić (Klinički bolnički centar Zagreb)
Hrvoje Jednačak (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za kirurgiju),
Branka Bunoza (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),
Nataša Nenadić Baranašić (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),
Miroslav Weiss (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju),
Maja Jurin (Klinički bolnički centar Zagreb, Klinika za pedijatriju, Zavod za neuropedijatriju)

Ishemija kraljeznične moždine je rijetka, ali najčešće uzrokuje teške posljedice. Najčešća klinička prezentacija obuhvaća akutno nastalu paraparezu ili kvadriparezu, ovisno o razini lezije. Prezentacija ovisi o području koje je zahvaćeno ishemijom. Ovisno o etiologiji, može biti zahvaćen bilo koji dio kraljeznične moždine. Bol u vratu ili u leđima javlja se u oko 70% bolesnika i obično odgovara razini lezije. Dijagnoza se postavlja ponajprije klinički uz neuroradiološku potvrdu. Najčešća klinička prezentacija infarkta kraljeznične moždine je sindrom prednje spinalne arterije (ASAS, od engl. Anterior spinal artery syndrome) koji podrazumijeva ishemiju prednje 2/3 moždine. Prednja spinalna arterija se formira iz vertebralnih arterija na razini velikog zatiljnog otvora i neprekinuta prolazi prednjom stranom moždine sve do konusa. Etiološki se najčešće radi o ishemiji kao posljedici bolesti aorte, hipotenzije (moguće u tijeku septičnog šoka), tromboembolijskih incidenata ili komplikacijama torakolumbalnih operativnih zahvata. Njegova najčešća prezentacija obuhvaća gubitak motoričkih funkcija i osjeta za bol i temperaturu dok je istovremeno očuvana propriocepcija i osjet vibracije. Autonomni znakovi prisutni su ako je zahvaćena razina Th1-L2. Ishemija kraljeznične moždine je rijetka u dječjoj dobi. Prognoza je u pravilu loša obzirom da ne postoji odgovarajući postupak akutnog zbrinjavanja. Prikazujemo dječaka u dobi 6 godina koji se prezentirao akutno nastalom tetraplegijom nakon minimalne traume u području vratne kralješnice praćene bolovima i inicijalno normalnim nalazima neuroradiološke obrade koja je nakon 48 sati pokazala znakove mijelopatije u skadu s ishemijom moždine od razine kranio-cervikalnog prijelaza do Th2/3. Uz komplicirani tijek tijekom 6 tjedana došlo je djelomičnog opravka. Etiologija nije u potpunosti razjašnjena.

KLJUČNE RIJEČI

Sindrom prednje spinalne arterije, djeca, mijelopatija

Subduralni i epiduralni empijem-komplikacija COVID 19 infekcije ?

Zrinka Ereš Hrvaćanin (zrinka.eres@gmail.com) (OB Dr.J.Benčević),
Marija Mirković (OB dr.Josip Benčević)

Subduralni empijem je rijetka intrakranijska infekcija, sa još uvijek visokom smrtnošću, između 14 i 28%. Prikazat ćemo dječaka u dobi 13 godina sa subduralnim i epiduralnim empijemom, kao komplikacijom purulentnog polisinuitisa uzrokovanom Staphy. aureus , a devetnaesti dan nakon infekcije virusom SarsCov2 . Dječak se prezentirao povišenom tjelesnom temperaturom, glavoboljom, povraćanjem i kvalitativnim poremećajem svijesti. Učinjena inicijalna slikovna obrada, hitnim MSCT om, nije ukazivala na postojanje empijema. Dijagnoza je postavljena analizom likvora te hitnim MRom mozga. Na primjenjenu šestotjednu antibiotsku terapiju došlo je do potpune regresije upalnih promjena

KLJUČNE RIJEČI

Subduralni empijem, polisinuitis, COVID 19

Migrenozni moždani udar - mit ili stvarnost?

Franka Kovačević (franka.letinic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, KBC Rijeka),
Jelena Radić Nišević (Zavod za dječju neurologiju i psihijatriju, Klinika za pedijatriju, KBC Rijeka),
Ivana Kolić (Zavod za dječju neurologiju i psihijatriju, Klinika za pedijatriju, KBC Rijeka),
Igor Prpić (Zavod za dječju neurologiju i psihijatriju, Klinika za pedijatriju, KBC Rijeka)

Moždani udar i migrena dva su česta i heterogena neurovaskularna poremećaja koja još uvijek predstavljaju dilemu kod neurologa. Migrena je povezana s povećanim rizikom od moždanog udara i smatra se neovisnim čimbenikom rizika za ishemijski moždani udar u određenoj podskupini bolesnika. Patogeneza je još uvijek nepoznata iako nekoliko studija pokazuje zajedničke biokemijske mehanizme između ova dva entiteta, poput kortikalne šireće depresije, endovaskularne disfunkcije, vazokonstrukcije, neurogene upale, hiperkoagulabilnosti, povećane prevalencije vaskularnih čimbenika rizika, zajednički genetski defekti, disekcija cervikalne arterije i otvoren foramen ovale. Klasifikacija moždanog udara povezanog s migrenom koja obuhvaća cijeli spektar mogućih odnosa uključuje tri glavna entiteta: moždani udar koji postoji zajedno s migrenom, moždani udar s kliničkim obilježjima migrene i moždani udar izazvan migrenom. Koncept moždanog udara izazvanog migrenom dobro je predstavljen migrenoznim infarktom i opisan je u revidiranoj klasifikaciji Međunarodnog društva za glavobolje (IHS), predstavljajući snažnu demonstraciju odnosa između ishemijskog moždanog udara i migrene. Povezanost ove dvije bolesti je višedimenzionalna i rješavanje navedenih dilema ključno je za razumijevanje epidemioloških, patogenetskih i kliničkih aspekata moždanog udara uzrokovanog migrenom. Prikazati ćemo klinički tijek, dijagnostičku obradu i terapijski pristup kod 10-godišnje djevojčice liječene u Kliničkom bolničkom centru Rijeka radi ishemijskog moždanog udara povezanog sa migrenom.

KLJUČNE RIJEČI

migrena, ishemijski moždani udar, patofiziologija

Obiteljska akutna nekrotizirajuća encefalopatija sa mutacijom RANBP2- prikaz pacijentice sa recidivom encefalopatije uslijed akutne SARS-CoV-2 infekcije

Marija Mirković (marija.janzic@gmail.com) (opća bolnica "Dr. Josip Benčević" Slavonski brod),
Zrinka Ereš Hrvaćanin (opća bolnica "Dr. Josip Benčević" Slavonski brod),
Srđan Roglić (Klinika za infektivne bolesti "Fran Mihaljević"),
Lorna Stemberger Marić (Klinika za infektivne bolesti "Fran Mihaljević"),
Nina Krajcar (Klinika za infektivne bolesti "Fran Mihaljević")

Pacijentica je 12-godišnja djevojčica sa od ranije dokazanom mutacijom gena RANBP2 koja uzrokuje obiteljsku akutnu nekrotizirajuću encefalopatiju tip I ANE tip I), sada sa recidivom encefalopatije uslijed akutne infekcije SARS-CoV-2. Riječ je o rijetkoj ali brzoprogresivnoj encefalopatiji koja progredira sve do kome i smrti unutar nekoliko dana nakon prvih simptoma akutne infekcije. Ranije se najčešće dovodila u vezu sa virusom influence i parainfluence, a nakon pandemije COVID 19 infekcije SARS-CoV-2 virus se nametnuo kao drugi najčešći uzročnik "okidač". Prognoza najviše ovisi o vremenu započinjanja terapije (IVIIG, antivirusni lijekovi), naravno, tim je bolja što se ranije započne liječenje uz manje sekvela. U literaturi se uglavnom opisuju sporadični slučajevi ANE, a obiteljski naslijedni tipovi se povezuju sa navedenom mutacijom. Ovdje prikazujem pacijenticu koja dolazi iz obitelji u kojoj je otac nosioc mutacije RANBP2 bez kliničke slike, a od 5 kćeri tri su naslijedile mutaciju - od toga dvije preminule. Naša pacijentica je jedina preživjela iz obitelji sa mutacijom gena RANBP2 te je sada nakon 3.5 godine od prve encefalopatije, tada uzrokovane influencom A, imala recidiv uzrokovan SARS-CoV-2 virusom. Zahvaljujući brzom prepoznavanju kliničke slike i odličnoj suradnji sa Klinikom za infektivne bolesti Zagreb, pacijentici je rano započeta terapija IVIGom i remdesivirom te je tijek bolesti u ovom slučaju bio povoljan, bez naknadnih sekvela u neurološkom statusu.

KLJUČNE RIJEČI

nekrotizirajuća, encefalopatija, RANBP2, SARS-CoV-2

Recidivirajući inzult u dječaka sa sindromom Down – prikaz slučaja

IVAN ABAZA (iabaza29@gmail.com) (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Edita Runjić (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Marija Meštrović (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Maja Tomasović (KBC Split, Klinika za pedijatriju),
Eugenija Marušić (KBC Split, Klinika za pedijatriju)

Abaza I, Runjić E, Meštrović M, Tomasović M, Marušić E UVOD U razvijenim zemljama svijeta cerebrovaskularne bolesti su važan uzrok morbiditeta i mortaliteta, zahtijevaju multidisciplinarni pristup dijagnostici i liječenju. Etiologija i simptomatologija zna biti vrlo raznolika i predstavljati problem u ranom prepoznavanju koje je ključno za povoljan kasniji neurološki ishod. PRIKAZ SLUČAJA Prikazan je slučaj šestogodišnjeg dječaka sa sindromom Down koji se prvi put hospitalizira u 2/2022 radi febriliteta i lijevostrane hemiplegije. Uradi se opsežna dijagnostička obrada, slikovne pretrage mozga (CT, MR, MR angiografija) pokažu inzult desno frontoparijetalno i dijelom okcipitalno u akutnoj fazi, a DSA je pokazala da se radi o trombozi ACM i ACP desno. Shvaćen je kao CVI u sklopu infekcije virusom influenzae tip A. Sljedeća hospitalizacija je u 8/2020 radi sumnje na cerebralni napad, a slikovna pretraga MR mozga pokazala je nove akutne inzulte u opskrbnom području ACM lijevo i ACP desno kojima su u podlozi trombotski incidenti u području C7 segmenta arterije karotis interne obostrano uz prikaz bizarne mreže kolateralnih arterija što je vidljivo na učinjenim MR angiografiji i na digitalnoj subtrakcijskoj angiografiji. Od učinjenih laboratorijskih nalaza za izdvojiti su povišene vrijednosti faktora VIII i von- Willebrandova faktora zbog čega je indicirana dugotrajna terapija niskomolekularnim heparinom. ZAKLJUČAK Cilj ovog rada je ukazati na kompleksnu etiologiju cerebrovaskularnog inzulta u djece, a u našeg malog pacijenta sa Down sindromom i na mogućnost kombiniranog protrombotskog učinka infekcije te poremećaja zgrušavanja uz radiološke nalaze koji u nekim aspektima ukazuju i na postojanje Moyamoya bolesti koja je veće učestalosti u djece sa sindromom Down nego u ostaloj populaciji.

KLJUČNE RIJEČI

DOWN SINDROM, MOYAMOYA BOLEST, MOŽDANI UDAR

HVALA

Zlatni sponzor



Srebrni sponzori



Bronačni sponzor



Sponzori





**51. SIMPOZIJ
HRVATSKOG
DRUŠTVA ZA DJEČJU
NEUROLOGIJU**

HRVATSKOG LIJEČNIČKOG ZBORA

s međunarodnim sudjelovanjem

25.-27. STUDENOG 2022.

**MUZEJ SINJSKE
ALKE - ALKARSKI DVORI**

SINJ

CONVENTUS
credo

U ORGANIZACIJI
KONGRESA
OD 2006.

Conventus Credo d.o.o. Bogišićeva 2, 10000 Zagreb, Hrvatska
MB 2102510 OIB 94766180676 ID HR-AB-01-080571631
Tel +385 1 4854 696 Fax +385 1 4854 580 Mail info@conventuscredo.hr
www.conventuscredo.hr