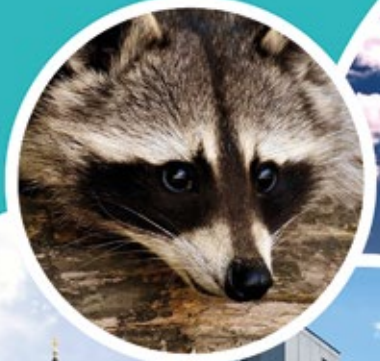
Magyar Gyermekneurológiai Társaság

44. Kongresszusa

2020. szeptember 10-12. Nyíregyháza, Sóstó



PROGRAMFÜZET

GONDOLT MÁR ALTERNATÍV DIAGNÓZISRA CEREBRÁLIS PARÉZISRE UTALÓ TÜNETEK ESETÉN?[1-3]

Előfordulhat, hogy ismeretlen eredetű cerebrális parézisben szenvedő betegeinek ritka genetikai betegsége van

Betegeinél előfordulhatnak cerebrális parézisre utaló tünetek, például disztónia, izommerevség/hipertónia és motoros elmaradás, melyek az aromás L-aminosav dekarboxiláz (AADC) hiánynak is gyakori tünetei.[1,4-9]

Látogasson el az AADCinsights.com weboldalra, hogy több információhoz jusson az AADC hiány jeleiről és tüneteiről, illetve a költségmentes genetikai vizsgálatért kérjük írjon a medinfo@ptcbio.com címre.

References: 1. Kurian MA, Dale RC. Movement disorders presenting in childhood. Continuum (Minneap Minn). 2016;22(4 Movement Disorders):1159-1185. **2.** Krigger KW. Cerebral palsy: an overview. Am Fam Physician. 2006;73(1):91-100. **3.** Ng J, Papandreou A, Heales SJ, et al. Monoamine neurotransmitter disorders—clinical advances and future perspectives. Nat Rev Neurol. 2015;11(10):567-584. **4.** Brun L, Ngu LH, Keng WT, et al. Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. Neurology. 2010;75(1):64-71. **5.** Wassenberg T, Molero-Luis M, Jeltsch K, et al. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic l-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z. **6.** Hallman-Cooper JL, Gossman W. Cerebral Palsy. StatPearls Publishing; 2020. Accessed April 28, 2020. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/ NBK538147/. **7.** Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. J Inherit Metab Dis. 2009;32(3):371-380. **8.** Hwu WL, Muramatsu S, Tseng SH, et al. Gene therapy for aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. Sci Transl Med. 2012;4(134):134ra61. doi: 10.1126/scitranslmed.3003640. **9.** Chen PW, Lee NC, Chien YH, et al. Diagnosis of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency by measuring 3-O-methyldopa concentrations in dried blood spots. Clin Chim Acta. 2014;431: 19-22. 10. Ng J, Heales SJ, Kurian MA. Clinical features and pharmacotherapy of childhood monoamine neurotransmitter disorders. Pediatr Drugs. 2014;16(4):275-291. doi:

A PTC logó a PTC Therapeutics védjegye.
© 2020 PTC Therapeutics. Minden jog fenntartva. GL-AADC-0374; Készült: 2020 Augusztus

PTC THERAPEUTICS

Kedves Gyermekneurológusok és a gyermekneurológia iránt érdeklődő Kollégák!

„Amikor az emberek elhatározzák, hogy szembenéznek egy problémával, olyankor valójában rádöbbennek, hogy sokkal többre képesek, mint hitték.”-mondta Coelho. Valahogy így vagyunk ezzel most mi is. Lezajlott a COVID-járvány első időszaka. A Nyíregyházára tervezett tudományos ülés helyi szervezőjével Merő Gabival és a Congressline Kft. régóta ismert munkatársaival újra nekiálltunk a kongresszus szervezésének, a program aktualizálásának. Nagy örömünkre, valamennyi szponzoráló cég jelezte, hogy velünk kíván tartani szeptemberben is! A kongresszust szervező cég mindent meg fog tenni a járványügyi szabályok maximális betartása érdekében. A tavaszra tervezett előadásoknak feltehetően csak jót tett az „érés”, és szeptemberben a szokott lelkesedéssel hallgathatjuk meg ezeket.
Az MGYNT vezetősége reméli, hogy minden tagja egészséges és szeptemberben teljes létszámban találkozhatunk Nyíregyházán!

Dr. Hollódy Katalin – az MGYNT elnöke

Kedves Kollégák!

A Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Oktatókórház Gyermekosztályának nevében szeretettel várunk mindenkit Észak-Magyarország talán legdinamikusabban fejlődő nagyvárosában, Nyíregyházán, Társaságunk következő, 2020. évi kongresszusán, 2020. szeptember 10-12. között.
A rendezvény helyszíne Nyíregyháza Sóstógyógyfürdő, ahol a tóparton és az erdő fái között oly sok, Krúdy mesevilágából ismert novellahős és maga az író is gyakran sétált. A régmúlt emlékei – Krúdy szálló és Svájci-lak – mellett Közép-Európa egyik legszebb Állatparkja várja a kíváncsi látogatókat!
A szakmai program után izgalmas meglepetésekkel is készülünk! Jelentkezzetek és tapasztaljátok meg minél többen a nyírségi emberek vendégszeretetét!

Dr. Merő Gabriella, Dr. Csüllög Zsuzsanna, Dr. Princzinger Ágota,
Dr. Kántor Katalin, Dr. Molnár Bernadett – a helyi szervezők

A kongresszus fővédnökei
Seszták Oszkár elnök – Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Közgyűlés
Dr. Kovács Ferenc polgármester – Nyíregyháza Megyei Jogú Város
Dr. Adorján Gusztáv főigazgató főorvos– Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház, Jósa András Oktatókórház

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

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

Helyi szervező bizottság
Dr. Merő Gabriella
Dr. Csüllög Zsuzsanna
Dr. Molnár Bernadett
Dr. Dicső Ferenc – osztályvezető főorvos, SZSZBMK Jósa András Oktatókórház, Gyermekosztály
Dr. Princzinger Ágota, Dr. Kántor Katalin – osztályvezető főorvos, SZSZBMK Jósa András Oktatókórház, Gyermekrehabilitációs Osztály

Tudományos információ
Dr. Hollódy Katalin
PTE KK, Gyermekgyógyászati Klinika
7623 Pécs, József Attila u. 7.
Telefon: +36 72/535-900 Fax:+36 72/535-971
Email: **hollody.katalin@pte.hu**

Egyéb információ, házigazdák
Dr. Merő Gabriella
SZSZBMK Jósa András Oktatókórház Gyermekosztály
Telefon: (42) 599-700
Fax: (42) 599-700 / 1905
Email: **merogabi@gmail.com**

Technikai információk, Szervezőiroda:
Congressline Kft.
Benyhe Ildikó, Gaitz Éva, Huba Stefánia

1065 Budapest Révay köz 2.
Telefon: +36 1 429 0146, +36 1 312 1582
E-mail: gaitz@congressline.hu
www.congressline.hu

Partnereink

Amik Kft.
Autó Széles
Biogen Hungary Kft.
Biomarin Europe Ltd.
Biomedica Hungária Kft.
D Center Fitnesz és Sportcentrum
EMS-Trade Kft.
Ewopharma Hungary Kft.
Farm-Ker Kft.
G.L. Pharma M.K.K.K.
Gufi Büfé
Janssen-Cilag Kft.
Meditop Gyógyszeripari Kft.
MÉGO Kft.
Nestlé Hungária Kft.
Novartis Hungary Kft.
Numil Kft.
Nyíregyháza Megyei Jogú Város Önkormányzata
Ortomix Kft.
PTC Therapeutics GT, Inc.
Richter Gedeon Nyrt.
Sanofi-Aventis Zrt.
Támba Miklósné
UCB Magyarország Kft.

Van kiút az epilepsziából.

cosim
lakozamid

RICHTER GEDEON

1103 Budapest, Gyömrői út 19-21. Szakorvosi Marketing Osztály: +36 1 431 4907, www.richter.hu
Gyógyszerbiztonsági Osztály: +36 1 505 7032, drugsafety@richter.hu
Eü. 90%-os támogatás vehető igénybe az 5/a3 igénypontnak megfelelően.
Bővebb információért olvassa el a gyógyszer alkalmazási előírását!
Lezárás dátuma: 2020. 06. 30., Document ID: KEDP/DAC6JF

Cosim® 50 mg filmtabletta (14x):
https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis&action=show_details&item=149828
A szöveg ellenőrzésének dátuma: 2019.07.06.
Teljes ár/TB támogatás (Eü.90%)/Térítési díj:
1904 Ft/1714 Ft/190 Ft

Cosim® 100 mg filmtabletta (56x):
https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis&action=show_details&item=149830
A szöveg ellenőrzésének dátuma: 2019.07.06.
Teljes ár/TB támogatás (Eü.90%)/Térítési díj:
9903 Ft/8913 Ft/990 Ft

Cosim® 150 mg filmtabletta (56x):
https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis&action=show_details&item=149832
A szöveg ellenőrzésének dátuma: 2019.07.06.
Teljes ár/TB támogatás (Eü.90%)/Térítési díj:
19508 Ft/17557 Ft/ 1951 Ft

Cosim® 200 mg filmtabletta (56x):
https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis&action=show_details&item=149834
A szöveg ellenőrzésének dátuma: 2019.07.06.
Teljes ár/TB támogatás (Eü.90%)/Térítési díj:
20741 Ft/18667 Ft/2074 Ft

A kongresszus időpontja
2020. szeptember 10-12. (csütörtök-szombat)

Helyszín
Hunguest Hotel Sóstó, 4431 Nyíregyháza, Szindbád sétány

Részvételi díjak

	2020. július 1-ig	2020. július 2-től	Helyszínen
Társasági Tag	28 000 Ft	30 000 Ft	32 000 Ft
Nem Tag	32 000 Ft	34 000 Ft	36 000 Ft
Rezidens/PhD/Nyugdíjas	21 000 Ft	23 000 Ft	23 000 Ft
Kiállító	35 000 Ft	35 000 Ft	35 000 Ft
Kísérő	25 000 Ft	25 000 Ft	25 000 Ft
Napijegy (Csütörtök)	19 000 Ft	19 000 Ft	19 000 Ft
Napijegy (Péntek)	19 000 Ft	19 000 Ft	19 000 Ft
Napijegy (Szombat)	15 000 Ft	15 000 Ft	15 000 Ft

A részvételi díjak 27% Áfát és 8.050 Ft/fő/nap közvetített étkezést tartalmaznak.

A részvételi díj tartalmazza a kongresszuson való részvételt, a kongresszus kiadványait, a kávészüneteket, mindhárom napi ebédet, a csütörtök esti fogadást, a péntek esti közös vacsorát
A kísérői részvételi díj tartalmazza a csütörtök esti fogadást, a péntek esti vacsorát
A napijegy ára tartalmazza az aznapi részvételt a tudományos programon, a kitűzőt és a programfüzetet, a kávészüneteket és az aznapi ebédet

Szállások
Hunguest Hotel Sóstó (a kongresszus helyszíne)
4431 Nyíregyháza Szindbád sétány
Hotel Fürdőház (5 perc sétára a kongresszus helyszínétől)
4400 Nyíregyháza Fürdőház tér 1.

Megközelítés
Autóval
Budapest felől az M3-as autópályán, lehajtás Nyíregyházánál, majd a 4-es számú főúton Nyíregyháza felé. Ezután a körúton egészen a Sóstói útig, majd azon Sóstógyógyfürdő felé.
Tömegközlekedéssel
Budapest Nyugati Pályaudvarról óránként indulnak közvetlen vonatok Nyíregyházára. A menetidő kb. 3 óra. Nyíregyháza vasútállomásról Sóstógyógyfürdő felé a 8-as autóbusszal (helyi járat) közvetlenül juthat el a kongresszus helyszínére, amely a járat végállomásától 2 perc sétára található. A járat hétköznaponként 20 perces időközönként közlekedik.

Parkolás
A kongresszus helyszínén a parkolás térítésmentesen biztosított a kongresszus résztvevői részére.

Regisztrációs iroda nyitvatartása
2020. szeptember 10.,	csütörtök	8.30 – 18.00
2020. szeptember 11.,	péntek	8.00 – 17.00
2020. szeptember 12.,	szombat	8.00 – 12.00

Társasági Programok
Csütörtökön, szeptember 10-én 17.30 óra: állófogadás a Hunguest Hotel Sóstó szállodában, majd fakultatív szabadprogram. Színházlátogatás előzetes jelentkezés alapján.
Pénteken, szeptember 11-én 18.00-kor indulás a Hunguest Hotel Sóstó szállodától a Nyíregyházi Állatparkba, állatkertlátogatás, vacsora. Kényelmes öltözet, estére meleg felső javasolt!

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

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

Előadások
Az előadások időtartama 10 perc + 5 perc vitaidő, az ettől eltérő időtartamokat a programfüzetben és a visszaigazolásokban is jeleztük. Kérjük az előadókat az előadások idejének pontos betartására, a nagyon feszített kongresszusi program miatt. Az előadások feltöltésére az adott előadásblokk előtti szünetben (vagy korábbi szünetekben) van lehetőség!

Akkreditáció
A kongresszus akkreditálásra került SE-TK 76007 sorszám alatt, a résztvevők 18, az előadók 23 kreditpontot szerezhetnek.

Regisztráció és szállásfoglalás lemondási feltételei
2020. július 1. előtt a részvételi díj és a szállás egészét visszafizetjük.
2020. július 1. és 23. között a részvételi díj egészét, a szállásdíj 50%-át fizetjük vissza.
2020. július 23. után nem áll módunkban a szálláselőleget visszatéríteni.
Kérjük a lemondást írásban a szervezőirodának jelezni.

Megelőző biztonsági intézkedések
A szervezők és rendezők által előzetesen előírt biztonsági intézkedések betartását kérjük a kongresszus alatt, hogy felelősen óvhassuk egymás egészségét a fertőzéstől!

PROGRAM

2020. szeptember 10., csütörtök

10.45–11.15 **Megnyitó**

11.15–12.30 **AUTOIMMUN ÉS GENETIKAILAG DETERMINÁLT EPILEPSZIÁK**
Üléselnök: Rosdy Beáta és Szabó Nóra

Autoimmun epilepsziák és rohamok gyermekkorban (20 perc – Zoom)
Rosdy Beáta[1], Móser Judit[1], Mellár Mónika[1], Cserháti Helga[1], Orbók Anna[1], Nagy Imola Beatrix[1], Szamosújvári Judit[1], Balázs György[2], Kovács Éva[2], Barsi Péter[3], Rudas Gábor[3], Kiss Viktória[4]
[1]HOGYI, Neurológiai Osztály, Budapest, [2]HOGYI Gyermek MRI és CT Diagnosztikai Központ, Budapest, [3]SE OKK Neuroradiológiai Tanszék, Budapest, [4]HOGYI Aneszteziológia és Intenzív Terápiás Osztály, Budapest

Genetikai eredetű epilepsziák (20 perc)
Szabó Nóra[1,2], Altmann Anna[1], Horváth Rita[2]
[1]Epilepszia-Neurológiai Szakambulancia, Budai Gyermekkórház, Észak-Közép-Budai Centrum, Új Szent János Kórház és Szakrendelő, Budapest,
[2]Department of Clinical Neurosciences, John van Geest Centre for Brain Repair, University of Cambridge, United Kingdom

Paroxysmális, sokszínű neurológiai tünetek azaz egy ritka genetikai betegség klinikai manifesztációi
Bessenyei Mónika, Szakszon Katalin, Balogh István
Debreceni Egyetem Klinikai Közont Gyermekgyógyászati Intézet és Klinika, Debrecen

Progressziv agyi atrophiával járó genetikai betegség
Hollódy Katalin, Péter István
PTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

12.30-13.30 **Ebéd**

13.30–15.30 **AUTOIMMUN ENCEPHALITISEK**
Üléselnök: Liptai Zoltán és Cservenyák Judit

Hetekig tartó utazás a sárga hullámvasúton – autoimmun encephalitis egy esetünk kapcsán
Grabicza Anita, Bessenyei Mónika, Varga Petra, Szikszay Edit, Szabó Tamás
Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Intézet és Klinika, Debrecen

Szeronegatív autoimmun encephalitises eseteink
Dobner Sarolta[1], Kőmíves Sándor[1], Hegyi Márta[2], Beleznay Zsuzsanna[3], Barsi Péter[4], Rudas Gábor[4], Milán Flóra[1], Liptai Zoltán[1]
[1]Szent.László Kórház, Budapest, [2]Bethesda Gyermekkórház, Budapest, [3]Semmelweis Egyetem, Immunológiai Laboratórium, Budapest, [4]Semmelweis Egyetem MRKK, Budapest

Autoimmun encephalitis – hogyan kezeljük? (20 perc)
Hollódy Katalin
PTE Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológai Tanszék, Pécs

Faciobrachialis dystonia LGI1 encephalitisben – roham vagy mozgászavar? *ELMARAD*
Orbók Anna, Mellár Mónika, Cserháti Helga, Szamosújvári Judit, Móser Judit, Rosdy Beáta
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Ritka tünet, ritka betegség – Rara avis
Skobrák Andrea
Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Mátrix Osztály, Kaposvár

Postherpes autoimmun encephalitis – tapasztalataink négy eset kapcsán
Pauleczki Annamária[1], Cservenyák Judit[1], Béres Ildikó[2], Ormay Cecília[2], Simon Réka[1]
Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház – Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc, [1]Onko-haematológiai és Csontvelőtranszplantációs Osztály – Gyermekneurológiai Részleg, [2]Gyermek Aneszteziológiai és Intenzív Osztály

Rasmussen encephalitis kapcsán kialakuló epilepsia partialis continua és ezek EEG vonatkozásai *ELMARAD*
Mellár Mónika, Rosdy Beáta, Móser Judit, Cserháti Helga, Orbók Anna, Szamosújvári Judit
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

15.30–16.00 Kávészünet

16.00–17.30 VEZETŐSÉGVÁLASZTÓ KÖZGYŰLÉS

17.30–18.30 Állófogadás

18.30– Fakultatív, szabadon választható program, előzetes jelentkezés alapján

PROGRAM

2020. szeptember 11., péntek

09.00–09.45 CSECSEMŐ- ÉS GYERMEKKORI EPILEPSZIÁK
Üléselnök: Kollár Katalin és Szabó Léna

A nagy ijedtség nem mindig vezet jóra – csecsemőkori myoclonus epilepszia reflex mechanizmussal *ELMARAD*
Dávid Máté[1], Móser Judit[2], Mellár Mónika[2], Orbók Anna[2], Cserháti Helga[2], Szamosújvári Judit[2], Rosdy Beáta[2]
[1]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest, [2]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, Budapest

„Rémálom az Elme utcában"- a video-EEG szerepe a parasomniák diagnosztikájában
Péter István, Hollódy Katalin
PTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

Új kezdetű refrakter státusz epilepticus (NORSE) – Az ellátás és a diagnosztika útvesztői egy eset kapcsán
Szabó Léna[1], Rosdy Beáta[2], Fogarasi András[3], Herczegfalvi Ágnes[1]
[1]Semmelweis Egyetem 2. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest, [2]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest, [3]MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest

09.45–10.15 ALVÁSZAVAROK A GYERMEKKORBAN
Üléselnök: Kollár Katalin

Az alvás szerveződése, alvászavar a kora gyermekkori fejlődésben
Kollár Katalin
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

10.15–10.45 Kávészünet

10.45–11.15 **RICHTER SZIMPÓZIUM** (30 perc)
Moderátor: Merő Gabriella

Terápiás siker lakozamiddal – Esetbemutatás
Merő Gabriella
Jósa András Oktatókórház, Nyíregyháza

11.15–11.45 **UCB SZIMPÓZIUM** (30 perc) – virtuális
Moderátor: Hollódy Katalin

Brivaracetam terápia a gyermekkorban
Hollódy Katalin
PTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

Rossz gyerekből jó gyerek, azaz a brivaracetam hatása a kognitív funkciókra és a magatartásra
Bessenyei Mónika
Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Intézet, Debrecen

11.45–12.45 **NEUROINFEKCIÓK**
Üléselnök: Elmont Beatrix és Liptai Zoltán

Neuroborreliosis a gyermekneurológiai gyakorlatban (25 perc)
Liptai Zoltán
Szent László Kórház, Budapest

Agytályog, és ami mögötte van
Dobner Sarolta[1], Benke Péter[1], Barsi Péter[2], Rudas Gábor[2], Markia Balázs[3], Pálmafy Beatrix[3], Kamotsay Katalin[1], Goda Veronika[1], Liptai Zoltán[1]
[1] Szent László Kórház, Budapest, [2] Semmelweis Egyetem MRKK, Budapest, [3] OKITI Gyermekidegsebészet, Budapest

Rota vírus okozta reverzibilis encephalitis
Elmont Beatrix, Németh Gyöngyi, Szeglet Péter, Gárdos László
Zala megyei Szent Rafael Kórház, Gyermekosztály, Zalaegerszeg

12.45-13.45 **Ebéd**

13.45-15.30 **EPILEPSZIA, NCL ÉS STROKE**
Üléselnök: Fogarasi András és Farkas Viktor

Beszámoló az American Epilepsy Society éves kongresszusáról (15 perc)
Fogarasi András
Bethesda Gyermekkórház, Budapest

Kihívások és tapasztalatok a spinalis muscularis atrophia intravénás génterápiája során (15 perc)
Mikos Borbála, Bányász Edina, Balázsfi Réka, Orosz Miklós, Gergely Anita, Fogarasi András, Velkey György
Bethesda Gyermekkórház, Aneszteziológiai és Intenzívterápiás Osztály, Budapest

Neuronalis ceroid lipofuscinosis 2 tipusában (CLN2) enzimpótló kezeléssel szerzett klinikai tapasztalataink (15 perc)
Farkas Márk Kristóf[3], Szeifert Lilla[3], Markia Balázs[1], Csüllög Zsuzsanna[2], Farkas Viktor[3]
[1]Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest, [2]Jósa András Oktató Kórház, Nyíregyháza, [3]I.sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Semmelweis Egyetem, Budapest

A gyermekkori ischaemiás stroke – újdonságok az ellátásban (virtuális)
Rosdy Beáta[1], Móser Judit[1], Mellár Mónika[1], Cserháti Helga[1], Orbók Anna[1], Nagy Imola Beatrix[1], Szamosújvári Judit[1], Balázs György[2], Kovács Éva[2], Schnur János[3], Bognár Zsolt[4]
[1]HOGYI, Neurológiai Osztály, Budapest, [2]HOGYI Gyermek MRI és CT Diagnosztikai Központ, Budapest, [3]HOGYI Aneszteziológia és Intenzív terápiás osztály, Budapest, [4]HOGYI SBO, Budapest

Új világ az akut stroke ellátásában
Rudas Gábor
Semmelweis Egyetem Orvosi Képalkotó Klinika, Neuroradiológiai Tanszék, Budapest

Sinusthrombosis- akut vagy krónikus forma?
Bara Zsanett, Bessenyei Mónika
DE KK Gyermekgyógyászati Intézet és Klinika, Debrecen

Egy kis sugár valóban direkt jót tesz?
Rudas Gábor, Szőcs Anna, Varga Edit
Semmelweis Egyetem Orvosi Képalkotó Klinika, Neuroradiológiai Tanszék, Budapest

15.30–16.00 **Kávészünet**

16.00–17.30 **IDEGSEBÉSZET**
Üléselnök: Markia Balázs és Bognár László

A gyermekkori idiopathiás intracranialis hypertensio diagnózisa és kezelése
Markia Balázs, Salomváry Bernadett, Pálmafy Beatrix, Nagy Gábor
Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest

Újszülöttkori koponyasérülések
Novák László[1], Fekete Gábor[1], Nagy Andrea[2], Pataki István[2], Bognár László[1]
[1]Debreceni Egyetem Klinikai Központ Idegsebészeti Klinika, Debrecen, [2]Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Tethered cord sebészi kezelésének eredménye elektrofiziológiai monitorozással és anélkül
Fekete Gábor, Novák László, Bognár László
Debreceni Egyetem Klinikai Központ Idegsebészeti Klinika, Debrecen

Gyermekkori extraduralis, csigolyatest daganatok és kezelési lehetőségeik
Nagy Dávid, Pálmafy Beatrix, Laufer Zsófia, Markia Balázs
Országos Klinikai Idegtudományi Intézet Gyermekidegsebészeti Osztály, Budapest

Chiari malformáció sebészi kezelése
Fekete Gábor, Novák László, Bognár László
Debreceni Egyetem Klinikai Központ Idegsebészeti Klinika, Debrecen

A klinikai neuropszichológia szerepe az epilepsziasebészetben
Gergev Gyurgyinka, Laufer Zsófia, Pálmafy Beatrix, Markia Balázs
OKITI Gyermekidegsebészeti Osztály, Budapest

17.45– **Közös vacsora**

PROGRAM

2020. szeptember 12., szombat

08.00–08.30 **ACTELION (Janssen-Cilag üzletág) SZIMPÓZIUM** (30 perc)

Niemann-Pick C genetikai analízis az új generációs szekvenálás korában
Balogh István
DE KK Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetika Tanszék, Debrecen

08.30–08.45 **NUMIL SZIMPÓZIUM** (15 perc)

Ketogén diéta
Richter Éva[1], Havasi Anikó[1], Fogarasi András[2], Farkas Viktor[3], Kovács Ildikó[1], Badacsonyiné Kassai Krisztina[4], Pálfi Erzsébet[4], Szűcs Zsuzsanna[4], Fekete Krisztina[4], Altmann Anna[5]
[1]Nutricia, Specialized Nutrition, Budapest, [2]MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest, [3]Semmelweis Egyetem, I. sz. Gyermekklinika, Budapest, [4]Magyar Dietetikusok Országos Szövetsége, Budapest, [5]Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak, Budapest

08.45–10.00 **SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA I.**
Üléselnök: Bessenyei Mónika és Csüllög Zsuzsanna

Immunmoduláns terápiával nyert tapasztalataink sclerosis multiplexben
Erdős Fruzsina, Bessenyei Mónika
Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Intézet, Debrecen

Két CHRNE mutáció előfordulása CMS betegségben egy magyar-bolgár-görög családban
Karcagi Veronika[1], Herczegfalvi Ágnes[2], Tímár László[3], Angela Abicht[4], Hanns Lochmüller[4]
[1]Istenhegyi Géndiagnosztikai Központ, Budapest, [2]SE II. Gyermekklinika, Budapest, [3]ÁEEK Genetikai Tanácsadás, Budapest, [4]LMU München, Genzentrum, München

MOG asszociált betegségek *ELMARAD*
Móser Judit[1], Deák György[2], Cserháti Helga[1], Mellár Mónika[1], Orbók Anna[1], Szamosújvári Judit[1], Rosdy Beáta[1]
[1]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológia, Budapest, [2]Fejér megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház Gyermekosztály, Székesfehérvár

Pompe kór: „Ha nem, akkor miért igen” – Sanofi szponzorált előadás
Szántó Zita[1], Merő Gabriella[1], Balku Enikő[1], Dezsőfi Antal[2]
[1]Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Oktatókórház Gyermekosztály, Nyíregyháza, [2]Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Huple® mozgás- és koordinációfejlesztő orvostechnikai eszköz egyensúlyjavító hatásának kontrollált vizsgálata
Szalai Judit[3], Schultheisz Judit[3], Bencsik László[1,2], Zelei Ambrus[1,2], Nagy Dalma[1,2], Insperger Tamás[1,2]
[1]Budapesti Műszaki és Gazdaságtudományi Egyetem, Műszaki Mechanikai Tanszék, Budapest, [2]MTA-BME Lendület Emberi Egyensúlyozás Kutatócsoport, Budapest, [3]Gézengúz Alapítvány, Budapest

10.00–10.45 **BIOGEN SZIMPÓZIUM** (45 perc)

A spinális izomatrófia kezelése – tapasztalatok és az előttünk álló feladatok
Moderátor: Herczegfalvi Ágnes

Nusinersennel szerzett tapasztalatok – Két magyarországi centrum másfél éves eredményeinek ismertetése
Jakus Rita[1], Gergely Anita[1], Herczegfalvi Ágnes[2], Szabó Léna[2], Molnár Mária Judit[3], Grosz Zoltán[3]
[1]Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Budapest, [2]Semmelweis Egyetem II. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest, [3]Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, Budapest

Időveszteség = motoneuron-veszteség
Szabó Léna
Semmelweis Egyetem II. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Szűrés: kit? mikor?
Hadzsiev Kinga
Pécsi Tudományegyetem ÁOK Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet, Pécs

10.45–11.15 **Kávészünet**

11.15–13.15 **SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA II.**
Üléselnök: Seigler Zsuzsa és Merő Gabriella

Vezet-e a shunt? Ventriculoperitoneális shunt-komplikációk betegeinkben
Nagy Eszter[2], Vető Ferenc[1], Péter István[2], Hollódy Katalin[2]
[1]PTE ÁOK Idegsebészeti Klinika, Pécs, [2]PTE ÁOK Gyerekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

Shuntvezetési zavar diagnosztikus nehézségei, három esetünk kapcsán
Miklós Viktória, Bessenyei Mónika, Nagy Andrea, Novák László
Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Intézet, Debrecen

Microcephalia – egy meghökkentő lelet
Fejes Melinda[1], Ivancsó Johanna[1], Koós Eszter[2], Kelen Mária[1], Megyeri Timea[1], Váradi Katalin[1], Fürjész Dóra[1], Szűcs Ildikó[1]
Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház„ [1]Újszülött Intenzív Osztály; [2]Gyermekradiológiai Osztály, Miskolc

Megalencephalia a PI3K-AKT-mTOR jelátviteli rendszer komponenseinek mutációja következtében *ELMARAD*
Zombor Melinda[1], Kalmár Tibor[1], Maróti Zoltán[1], Mirzaa Ghayda[2], Sztriha László[1]
[1]SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged, [2]Center for Integrative Brain Research, Seattle Children's Research Institute, Seattle, WA, USA

Az ajakhasadékon túl... (esetismertetés)
Bauer Viktor
Kenessey Albert Kórház, Gyermekosztály, Balassagyarmat

Tartósan beteg gyermeküket otthon ápoló szülők életminősége
Faragó Johanna Fruzsina, Nagy Eszter, Hollódy Katalin
PTE ÁOK KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

Agydaganatok klinikai felismerésének új szempontjai *ELMARAD*
Szamosújvári Judit[1], Rosdy Beáta[1], Móser Judit[1], Mellár Mónika[1], Cserháti Helga[1], Orbók Anna[1], Markia Balázs[2], Pálmafy Beatrix[2], Laufner Zsófia[2], Balázs György[3], Rudas Gábor[4]
[1]HOGYI-Gyermekneurológiai osztály, Budapest , [2]OKITI – Gyermekidegsebészeti osztály, Budapest, [3]HOGYI-MR Laboratóriuma, Budapest, [4]SE-OKK Neuroradiológiai tanszék, Budapest

Pontocerebellaris hypoplasia
Trojna Lilla[1], Merő Gabriella[1], Szűcs Zsuzsanna[2], Balogh István[2], Koczok Katalin[1]
[1]Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Oktatókórház Nyíregyháza Gyermekosztály, [2]Debreceni Egyetem ÁOK Laboratóriumi Medicina Intézet

13.15 – **A kongresszus zárása**

HATÉKONY MEGOLDÁS
az epilepszia és a neuropátiás fájdalom kezelésében

RICHTER GEDEON
MAGYAR GYÓGYSZER

1103 Budapest, Gyömrői út 19-21. Szakorvosi Marketing Osztály: +36 1 431 4907, www.richter.hu
Gyógyszerbiztonsági osztály: +36 1 505 7032, drugsafety@richter.hu

Bővebb információért olvassa el a gyógyszerek alkalmazási előírásait!
Eü 90 %-os társadalombiztosítási támogatással rendelheto az alábbi igénypontok alapján:
EÜ90 2/b. Támogatott indikációk: - **Felnőtt cukorbeteg részére, fájdalmas neuropátiában.** A javaslatot kiállító és a gyógyszert rendelő orvos munkahelyére és szakképesítésére vonatkozó előírások: diabetológiai szakellátóhely belgyógyász, csecsemő-gyermekgyógyász szakorvosa javasolhat és írhat, járóbeteg szakrendelés/fekvobeteg gyógyintézet belgyógyász, endokrinológus, neurológus szakorvosa javasolhat és írhat, háziorvos (szakképesítés megkötés nélkül) javaslatra írhat. Szakorvosi javaslat érvényességi ideje 12 hónap. Elfogadható BNO kódok (beleértve az összes azonosan kezdődő kódot): **E104, E114, E124, G590, G632**
EÜ90 5/a2. Támogatott indikációk: - **Epilepszia,** az 5/a1. pontban felsorolt szerekre dokumentált rezisztencia esetén A javaslatot kiállító és a gyógyszert rendelő orvos munkahelyére és szakképesítésére vonatkozó előírások: gyermekneurológus, neurológus (munkahely megkötés nélkül) írhat, járóbeteg szakrendelés/fekvőbeteg gyógyintézet gyermekneurológus, neurológus szakorvosa javasolhat és írhat, háziorvos (szakképesítés megkötés nélkül) javaslatra írhat. Szakorvosi javaslat érvényességi ideje 12 hónap. Elfogadható BNO kódok (beleértve az összes azonosan kezdődő kódot): **G409**
Lezárás dátuma: 2020. 06. 30., Document ID: KEDP/DAC6EK

GORDIUS® 300 MG KEMÉNY KAPSZULA
https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis&action=show_details&item=21575
A szöveg ellenőrzésének dátuma: 2019.07.26.
Teljes ár/TB támogatás/Térítési díj (50x): 3154 Ft/2839 Ft/315 Ft
Teljes ár/TB támogatás/Térítési díj (100x): 6350 Ft/5677 Ft/673 Ft

GORDIUS® 400 MG KEMÉNY KAPSZULA
https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis&action=show_details&item=21576
A szöveg ellenőrzésének dátuma: 2019.07.26.
Teljes ár/TB támogatás/Térítési díj (50x): 3819 Ft/3437 Ft/382 Ft
Teljes ár/TB támogatás/Térítési díj (100x): 7722 Ft/6874 Ft/848 Ft

ELŐADÁS ÖSSZEFOGLALÓK - ABSZTRAKTOK

2020. szeptember 10., csütörtök

11.15-12.30 AUTOIMMUN ÉS GENETIKAILAG DETERMINÁLT EPILEPSZIÁK

Autoimmun epilepsziák és rohamok gyermekkorban

Rosdy Beáta[1], Móser Judit[1], Mellár Mónika[1], Cserháti Helga[1], Orbók Anna[1], Nagy Imola Beatrix[1], Szamosújvári Judit[1], Balázs György[2], Kovács Éva[2], Barsi Péter[3], Rudas Gábor[3], Kiss Viktória[4]
[1] HOGYI, Neurológiai Osztály, Budapest, [2] HOGYI Gyermek MRI és CT Diagnosztikai Központ, Budapest, [3] SE OKK Neuroradiológiai Tanszék, Budapest, [4] HOGYI Aneszteziológia és Intenzív Terápiás Osztály, Budapest

Az elmúlt évtizedben nagy előrelépés történt az epilepsziák etiológiájának felismerésében. A Nemzetközi Epilepszia Ellenes Liga 2017-es új klasszifikációja is ezt tükrözi. Ebben már számolnak az autoimmunitással is mint etiológiai tényezővel. Az epilepsziás rohamokkal társuló autoimmun encephalopathia patomechanizmusa egyező felnőtt és gyermekkorban, de gyermekeknél a feltételezett autoimmun háttér kapcsán csak az esetek 50%-ában sikerül ellenanyagot kimutatni. A klinikumban minél fiatalabb a gyermek, annál jellemzőbb az encephalopathia és a terápia rezisztens, általában fokális epilepsziás rohamok jelentkezése. A diagnózis felállítását megkönnyíti a mozgászavar, az alvászavar és az autonóm diszfunkció megjelenése. Súlyos esetben az egyéb etiológiai tényezők kizárása után, már feltételezett diagnózis esetén is meg kell kezdeni az immunológiai kezelést. A gyermekkori epilepsziák más csoportjainál: a lázas betegség indukálta halmozott rohamok (FIRES), ill. a Rasmussen encephalitis esetében a betegség progressziójának hátterében immunmechanizmust is feltételeznek. Az interleukinek szerepé egyre többet vizsgálják. Már beszámoltak sikeres interleukin-1 gátló alkalmazásáról serdülő esetében autoimmun megbetegedés és terápia rezisztens epilepszia együttes előfordulása kapcsán.

Genetikai eredetű epilepsziák

Szabó Nóra[1,2], Altmann Anna[1], Horváth Rita[2]
[1] Epilepszia-Neurológiai Szakambulancia, Budai Gyermekkórház, Észak-Közép-Budai Centrum, Új Szent János Kórház és Szakrendelő, Budapest [2] Department of Clinical Neurosciences, John van Geest Centre for Brain Repair, University of Cambridge ,Cambridge, UK

Az epilepszia az egyik leggyakoribb neurológiai betegség. Az esetek legalább 30%-ban genetikai eredetet feltételeznek. A genetikai eredetű epilepsziákat a genetikai eredetű generalizált, a genetikai eredetű fokális epilepsziák és az epilepsziás encephalopathia csoportjaira oszthatjuk fel. Az egyes esetek genetikai hátterének tisztázása még napjainkban is komoly kihívások elé állítja a klinikusokat és a kutatókat egyaránt.
Előadásunkban rövid tudománytörténeti áttekintést követően egy nemzetközi vizsgálat eredményeit kívánjuk bemutatni. A kutatás elsősorban az autoszómális recesszív öröklődésű gyermekneurológiai betegségek megtalálására fókuszált azzal céllal, hogy a genetikai háttér megértéséhez, diagnosztikájának fejlesztéséhez és a betegségek jövőbeni terápiájához járuljon hozzá.

Három törökországi gyermekneurológiai központból (Izmir, Malatya, Diyarbakir) összesen 236 gyermek és családja került be a vizsgálatba, amely során trio, quad és quad + teljes exom szekvenálások történtek. Kezelőorvosaik a főbb klinikai tüneteik alapján 6 csoportba sorolták őket: agyi malformációk (30 fő), leukodystrophiak (19 fő), epilepsziával járó intellektuális deficit (68 fő), neuroradiologiai eltérés nélküli intellektuális deficit (25 fő), izombetegségek (65 fő) valamint az ataxiák és spasztikus paraplegiák csoportjába (29 fő). A legtöbb esetet (28,8%) az epilepsziával járó intellektuális deficit csoportjába küldték be, de az epilepszia előfordulása még ennél magasabb, közel 40%-os volt a teljes mintában. Az öröklődésmenet alapján 23 homozigóta, 7 de novo heterozigóta és 6 X-hez kötött variánst azonosítottunk a családokban. A genetikai eredet komplexitását hangsúlyozza, hogy a legtöbb megoldatlan esetet (10 eset) és a legtöbb új kandidáns gént (12 gén) is ebben a csoportban találtuk.

Paroxysmális, sokszínű neurológiai tünetek azaz egy ritka genetikai betegség klinikai manifesztációi

Bessenyei Mónika[1], Szakszon Katalin[1], Balogh István[2]
[1] Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Intézet és Klinika, Debrecen
[2] Debreceni Egyetem Laboratóriumi Medicina Intézet , Klinikai Genetikai Tanszék, Debrecen

Sokszor találkozunk paroxismális neurológiai tünetekkel egy-egy betegünk kapcsán. Ilyenek lehetnek a visszatérő paresisek, időszakosan jelentkező nystagmus vagy szabálytalan szemmozgások, ataxia. Ezek a tünetek néhány óráig-napig állnak fenn, nem meghatározott időnként jelentkeznek. A legnagyobb problémával akkor szembesülünk, amikor ezek a tünetek egymástól függetlenül, izoláltan jelentkeznek és a sokadjára elvégzett különböző vizsgálatok (laborok, anyagcsere vizsgálatok, képalkotó vizsgálatok, EEG) negatív eredményt adnak.
Az ATP1A3 gén mutációjához klinikailag heterogén betegségcsoport tartozik, a rapid kezdetű dystonia-parkinsonismus szindróma, alternáló hemiplegia gyermekkorban, cerebellaris ataxia, terápiarezisztens és vagy nehezen kezelhető, korai kezdetű epilepszia/epilepsziás encephalopathia szindróma. Ezek a tünetek irodalmi adatok szerint megjelenhetnek izoláltan, de különböző kombinációban is.
Előadásunkban egy ritka genetikai betegség diagnózisához vezető rögös utat szeretnénk bemutatni, ahol az újszülötkorban kezdődő epilepszia, mint kezdeti és később vezető klinikai tünet után megjelent a periódikus monoparesis, a periódikus ataxia, a periódikus szabálytalan szemmozgás, mindezek egymástól független időpontokban.

Progressziv agyi atrophiával járó genetikai betegség

Hollódy Katalin, Péter István
PTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

A csecsemő- és gyermekkorban kezdődő epilepsziák egyre nagyobb hányadában bizonyítható a genetikai eredet. Jelenleg 10 éves betegünket 4 éves korában ismertük meg, ekkor kezdődtek hátravágódással járó tónusos rohamai, majd myoclonusok és abcence, valamint főleg ébredéssel jelentkező generalizált tónusos-clonusos rohamok. EEG multifocalis és genralizált paroxysmalis tevékenységet mutatott. Epilepsziája farmakorezisztensnek bizonyult. Ismételt koponya MR-vizsgálatok igazolták a progresszív agyi atrophiát. Pszichomotoros fejlődése jelentősen lelassult, ataxiás lett,

beszédkészséget elveszítette, látása kifejezetten romlott. Neuronalis ceroidlipofuscinosis nem igazolódott. WES-vizsgálat bizonyította a súlyos epilepsziás encephalopathia hátterében álló genetikai defektust.

13.30-15.30 AUTOIMMUN ENCEPHALITISEK

Hetekig tartó utazás a sárga hullámvasúton – autoimmun encephalitis egy esetünk kapcsán

Grabicza Anita, Bessenyei Mónika, Varga Petra, Szikszay Edit, Szabó Tamás
Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Intézet és Klinika, Debrecen

Az encephalitis az agy parenchymájának gyulladása, amelynek hátterében többféle kórok állhat, a direkt infectioktól az immunmediált kórképekig. Az encephalitis mindig súlyos neurológiai és időnként pszichiátriai tünetekkel járó kórkép. Az immunmediált formák esetében néhányban már sikerült azonosítani az idegsejt felszínén lévő vagy szinaptikus elhelyezkedésű proteinek ellen termelt autoantitesteket.
A gyakran jellegtelen prodromát követő kulcstünetek a hypnoid és nem hypnoid tudatzavar, magatartásváltozás, pszichiátriai tünetek (pl. hallucinációk), epilepsziás rohamok, focalis neurológiai tünetek.
A diagnózis legtöbbször klinikai és az egyéb infectiós kórképek kizárásán alapul. Mivel az autoimmunnak tartott kórképek csak egy töredékében sikerül autoantitest jelenlétét kimutatni, így a terápiás döntéseket a klinikum alapján kell meghozni, a kedvezőbb kimenetel érdekében lehetőleg minél hamarabb.
A prognózis rossz, az esetek alig több mint egy harmadában nincsenek maradandó neurológiai vagy pszichiátriai tünetek.
Előadásunkban szeretnénk bemutatni a diagnosztikai és kezelési nehézségeket, egy, a Klinikánkon kezelt 5 éves kisfiú esetében, akivel hetekig utaztunk a sárga hullámvasúton, de amikor leszálltunk - és azóta is - szilárd talajt érzünk a lábunk alatt.

Szeronegatív autoimmun encephalitises eseteink

Dobner Sarolta[1], Kőmíves Sándor[1], Hegyi Márta[2], Beleznay Zsuzsanna[3], Barsi Péter[4], Rudas Gábor[4], Milán Flóra[1], Liptai Zoltán[1]
[1]Szent.László Kórház, Budapest, [2]Bethesda Gyermekkórház, Budapest, [3]Semmelweis Egyetem, Immunológiai Laboratórium, Budapest, [4]Semmelweis Egyetem MRKK, Budapest

Célkitűzés: A szeronegatív autoimmun encephalitis eseteink áttekintése.
Beteganyag, vizsgálat módszerek: Kórházunkban 2019-ben ápolt 3 eset klinikai adatainak, labor, képalkotó és EEG eredményeinek, terápiájának összevetése.
Eredmények: Betegeink 14-16 év közötti leányok voltak, két beteg gluténérzékeny. Jellemző volt a szubakut kezdet, a memória funkciók rapid romlása. Egy-egy betegnél voltak myelities tünetek, és visszatérő görcsök, pszichiátriai tünetek két esetben, tudtazavar, és dysautonómiás tünet mindhárom esetben fennállt. Súlyos, hónapokig fennálló insomnia két esetben, jelentős súlyvesztés mindhárom gyermeknél volt. Emelkedett liquor fehérje mindegyik betegnél, sejtszám emelkedés két betegnél volt. Többszöri szérum és liquor autoimmunpanel negatív volt, de majom cerebellum metszeten atípusos festődést láttak. Mindhárom esetben átmeneti pajzsmirigy-ellenes antitest emelkedést észleltünk. Koponya MR eltérése két betegnek volt. EEG-n lassulást minden esetben, fokális eltérést, epileptiform jelet egy betegnél láttunk. Mindhárom beteg nagy dózisú szteroidot elhúzódóan kapott, két beteg igényelt IVIG-et és átmenetileg anti-pszichotikumot, egy beteg jelenleg is kap antiepileptikumot, ketten azathioprint.
Összefoglalás: A szeronegatív autoimmun encephalitis diagnózisának felállításában betegeinknél a liquor és szérum autoimmun ill. paraneopláziás panel, és MR vizsgálatok ismétlése, egyéb betegségek kizárása és a szisztémás autoimmun vizsgálatok segítettek.

Autoimmun encephalitis – hogyan kezeljük?

Hollódy Katalin
PTE Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

Az anti-NMDAR-encephalitist 2007-ben írta le Dalmau és munkacsoportja, azóta a közölt esetek száma folyamatosan emelkedik, becsült incidenciája 1:1,5 millió. Bármely életkorban előfordulhat, de jellemzően a húsz-harmincas éveikben járó nőbetegekben jelentkezik. 2 hónapos csecsemő NMDAR-encephalitisét is publikálták. A kezdeti közlések a tumor szerepét hangsúlyozták, azonban az egyre több gyermekkori eset közlése kapcsán egyre nyilvánvalóbb, hogy gyermekkorúakban a tumor jelenléte nem jellemző. Herpes simplex vírus által okozott encephalitisek kapcsán viszont gyermekekben előfordulhat. A többnyire felső légúti vagy gastrointestinalis virális jellegű infekció után néhány héttel kezdődnek a tünetek. A gyermekek tünettana kicsit különbözik a felnőttekétől, gyakoribb az epilepsziás jellegű görcs és a mozgás zavarai (jellemzően orofacialis dyskinesisek) a pszichiátriai tünetek mellett (magatartásváltozás, hallucinációk). Később extrém agitácó, mutismus, catatonia alakul ki. Az autonóm tünetek miatt nem ritkán intenzív ellátásra szorulnak a betegek. A liquorban az anti-NMDAR IgG antitestek kimutathatók a legtöbb esetben. A koponya MRI és az EEG-vizsgálatokat illetően a kezdeti közlések még nem számoltak be jellemző eltérésekről, de egyre több az adat arról, hogy az agyban mágneses rezonanciás vizsgálattal észlelt patológiás elváltozások előrejelezhetik a prognózist is. Az EEG-n észlelhető extrém delta kefe és a generalizált ritmusos delta aktivitás is a betegek kb. felében megtalálható. A páciensek immunterápiával kezelhetők, azonban ma sincs egyértelmű protokoll a gyermekek terápiáját illetően. Az első vonalbeli kezeléshez tartozik a steroid és/vagy immunglobulinok adása és a plazmaferezis. A második vonalbeli gyógyszerek közül a rituximab és a ciklofoszfamid a legismertebbek. A gyógyulás elhúzódó lehet, a tünetek általában fordított sorrendben tűnnek el, mint ahogyan megjelentek. Relapszus lehetséges. Ugyancsak nincs világos protokoll a betegek optimális utókezelését illetően. Kezdetben, tumornegatív betegekben is forszíroztuk a hosszan tartó immunszupressziót, azonban a tapasztalatok alapján erre valószínűleg nincs szükség. A gondozás során évekig gondos tumorkutatás szükséges. A betegség kapcsán fellépő epilepszia az esetek többségében az encephalitissel „meggyógyul", azonban farmakoterápiára rezisztens epilepszia is fennmaradhat.
Az előadásban a legújabb nemzetközi adatokon kívül sor kerül a hazai tapasztalatok ismertetésére is.

Faciobrachialis dystonia LGI1 encephalitisben- roham vagy mozgászavar?

Orbók Anna, Mellár Mónika, Cserháti Helga, Szamosújvári Judit, Móser Judit, Rosdy Beáta
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Bevezetés: Az LGI 1 encephalitist a VGKC komplex ellen irányuló IgG típusú antitest okozza. Az irodalomban 10 alatti gyermekkori esetközlésről olvashatunk. Jellemző tünete a faciobrachialis dystonia, de más típusú epilepsziás rohamok is előfordulhatnak. Kezelésére szteroid adása javasolt. Gyógyhajlama gyermekkorban jó.
Esetbemutatás: 5 éves leány felső légúti hurutos betegsége harmadnapján halmozott fokális convulsiókkal került felvételre. Neurológiai statusában eltérés nem volt. EEG-n postictalis lassulás mutatkozott. Levetiracetam telítésre fokális rohamai szűntek, de aluszékony maradt és pár nap után jobb majd mk. oldali kar és arc-törzs dystoniái jelentkeztek. Koponya MR és liquor általános vizsgálata negatív volt. Immunmechanizmust feltételezve szteroid lökéskezelés indult, amelyre tünetei gyorsan múltak. Az immunológia vizsgálatok a szérumban LGI1 antitestet mutattak. Szteroid kezelést egy hónap után, a levetiracetamot négy hónap után építettük le fokozatosan. Panaszmentes.
Következtetés: LGI1 autoimmun encephalitisre gyermekkorban is gondolni kell. A faciobrachialis dystonia az LGI1 encephalitisben patognokimus jelenség. Vitatott, hogy epilepsziás mechanizmus vagy tónuszavar áll ennek hátterében. Antiepileptikus terápiára nem, viszont immunkezelésre szűnik.

Ritka tünet, ritka betegség – Rara avis

Skobrák Andrea
Somogy Megyei Kaposi Mór Oktató Kórház Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Mátrix Osztály, Kaposvár

A 2,5 éves kisfiút szülei hozták kórházunk sürgősségi osztályára kifejezett nyugtalanság, izomgyengeség, fokozódó izzadás miatt. Két nappal korábban bocsátották el egy másik kórházból, ahol három hétig kezelték, halmozódó convulsiók miatt. A háttérben hyponatraemiát, hypochloraemiát igazoltak, szülői túlitatást- vízmérgezést feltételeztek. Hyponatraemia rendezésével convulsiv tünetei szűntek. Fertőző osztályon folytatódott kezelése, kifejezett scarificálással járó, scabiesnek, pediculosisnak véleményezett bőrtünetek miatt, melyek javulásával emittálták. Távolabbi anamnézisében negatív perinatalis és kisgyermekkor szerepel. Kifejezetten rossz családi körülmények, lemondó édesanya miatt korábban családjából kiemelésre került, egy éve adták vissza szüleinek, akik kórházunkban ismét magára hagyták.
Felvételekor scarificalt bőrön kívül belszervi statusa eltérés nem mutatott, neurológiai statusában a nem kommunikáló, érzelmileg instabil, szülői ölből letéve agresszív, járni nem akaró gyermeknél nyaki túlsúlyú hypotoniát észleltünk. Rutin laborvizsgálatai mérsékelt hyponatraemián kívül eltérést nem mutattak. EEG-n korának megfelelő tevékenység mutatkozott. Mozgási műtermékekkel terhelt koponya, nyaki MR vizsgálata kóros eltérést nem igazolt. Megfigyelésünk során a szülei által magára hagyott gyermek magatartását kifejezetten nehéz volt megítélni, tünettanba sorolni. Agresszivitása - mely beszéd nélkül csak kiabálásban, harapásban, verekedésben nyilvánult meg - változóan jelentkezett apathiával, negativisztikus magatartással, időszakos aluszékonysággal. Scarificálása a scabies elleni kezelés ellenére fokozódott, emellett változóan, egy-egy kiabálása során főleg alszár fájdalomra panaszkodott, mely a szokásos analgetikumokra nem reagált. Fokozódó nyálcsorgást, hypotoniát, mutizmust, apathiát észleltünk, majd korrigált nátriumszint mellett is jelentkeztek ismételten fokális, arcra, szemekre, felső végtagokra lokalizálódó, tónusfokozódással, cyanosissal járó convulsiói. Viselkedészavara, deprimáltsága, mutismus, nyálcsorgás, hypotonia, hyperhydrosis, általános tünetei hátterében felmerült limbikus encephalitis gyanúja.
A PTE KK Immunológiai Laborban LGI1, CASPR2 autoimmun encephalitis markerek pozitivitása igazolódott, mely korábban Magyarországon gyermek esetében még nem került leírásra. Az előadás bemutatja - esetünkre fókuszálva, a limbikus encephalitisek felismerésének nehézségeit gyermekkorban, a felnőttekétől, nagyobb gyerekektől részben eltérő tünettant.

Postherpes autoimmun encephalitis – tapasztalataink négy eset kapcsán

Pauleczki Annamária[1], Cservenyák Judit[1], Béres Ildikó[2], Ormay Cecília[2], Simon Réka[1]
Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház – Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc, [1] Onko-haematológiai és Csontvelőtranszplantációs Osztály – Gyermekneurológiai Részleg, [2] Gyermek Aneszteziológiai és Intenzív Osztály

A herpes simplex vírus (HSV) encephalitis a leggyakoribb infektív eredetű agyvelőgyulladás. Incidenciája 2-4 eset/millió/év-re tehető; így Magyarországon évente 10-15 új esettel számolhatunk, amely főként gyermekeket és időseket érint. A súlyos motoros és neurokognitív deficitet, epilepsziát vagy akár halálos kimenetelt okozó vérzéses nekrotizáló gyulladás mortalitása és morbiditása az acyclovir bevezetésével jelentősen javult. A gyulladás okozta lokális maradványtünetek mellett az esetek 13-24%-ban - a HSV encephalitis indulása után néhány héttel - ismételt állapotromlás, tudatzavar, choreiform mozgászavar jelentkezett, amelyek hátterében vírus reaktiváció kizárható volt. Szteroid terápia mellett javuló tünetek immunológiai eredetet valószínűsítettek. Későbbiekben ezen esetekben a limbikus encephalitisek kapcsán megismert szinaptikus receptorok és egyéb sejtfelszíni fehérjék elleni antitesteket (főként NMDA-Receptor ellenes antitest emellett GABA-A Receptor, Dopamin 2-Receptor ellenes antitest) mutattak ki a betegek szérum és liquor mintáiban. Amíg gyermekeknél főként choreiform mozgásviharok és epilepsziás görcsök jelezték a folyamat indulását, felnőtteknél neuropszichiátriai tüneteket, kognitív hanyatlást figyeltek meg. Liquor laborokban a speciális antitestek mellett emelkedett fehérje érték és Link index jelezte az immunológiai gyulladást. Koponya MRI a korábban HSV által érintett területek fehérállományi gyulladását mutatta új kontraszthalmozó területek mellett.
Előadásomban az elmúlt öt évben Intézetünkben HSV-encephalitis miatt kezelt négy beteg történetét szeretnénk bemutatni, akiknél mind a négy esetben postherpes autoimmun encephalitis képe bontakozott ki. Betegeink különböző életkorú (4 hónapos, 1, 2 és 6 éves) lányok voltak. A szekunder szövődményként kialakult autoimmun gyulladás a különböző életkorokban különböző súlyossági fokban zajlott és néhány egyedi sajátosságot mutatott. Az esetek többségében, az irodalmi adatoknak megfelelően NMDA-R ellenes antitestek voltak kimutathatóak. A terápiás irányelvek alkalmazása mellett az encephalitis krónikus zajlása számos diagnosztikus és terápiás dilemmát okozott, amelyről szeretnénk tapasztalatainkat megosztani.

Rasmussen encephalitis kapcsán kialakuló epilepsia partialis continua és ezek EEG vonatkozásai

Mellár Mónika, Rosdy Beáta, Móser Judit, Cserháti Helga, Orbók Anna, Szamosújvári Judit
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Bevezetés: Az epilepsia partialis continua a focalis status epilepticus egy ritka formája, amely gyermekkorban leggyakrabban Rasmussen encephalitis talaján alakul ki.
Esetbemutatás: A jelenleg 15 éves serdülő betegsége 2014-ben indult, halmozott fokális epilepsziás rohamainak hátterében Rasmussen encephalitis igazolódott. Gondozása során többször módosított, kombinált antiepileptikus terápia, és ismétlődően alkalmazott immunmoduláns kezelés ellenére is visszatérő rohamai klinikailag gyakran kimerítették az epilepsia partialis continua diagnosztikus kritériumait. Ugyanakkor mindehhez az EEG aktivitás változó képe társult.
Következtetés: Az epilepsia partialis continua klinikailag jól meghatározott rohamforma, ugyanakkor a kísérő EEG aktivitás már kevésbé egyértelmű – epilepsziás működészavar jelei, lassú összetevők, PLED egyaránt megjelenhet, de az EEG negativitása sem zárja ki a diagnózist.

Lamolep®
lamotrigin
A teljesebb életért
RICHTER GEDEON
MAGYAR GYÓGYSZER
1103 Budapest, Gyömrői út 19-21. Szakorvosi Marketing Osztály: +36 1 431 4907, www.richter.hu
Gyógyszerbiztonsági Osztály: +36 1 505 7032, drugsafety@richter.hu
Eü. 90%-os támogatás vehető igénybe az 5/a2 és a 7/a1 igénypontnak megfelelően.
Bővebb információért olvassa el a gyógyszer alkalmazási előírását!
Lezárás dátuma: 2020. 06. 30., Document ID: KEDP/DAC6IV
Lamolep® 25 mg filmtabletta (30x):
https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis&action=s-how_details&item=21899
A szöveg ellenőrzésének dátuma: 2019.02.11.
Teljes ár/TB támogatás (Eü.90%)/Térítési díj:
1506 Ft/1355 Ft/151 Ft
Lamolep® 50 mg filmtabletta (30x):
https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis&action=s-how_details&item=21900
A szöveg ellenőrzésének dátuma: 2019.02.11.
Teljes ár/TB támogatás (Eü.90%)/Térítési díj:
2209 Ft/1988 Ft/221 Ft
Lamolep® 100 mg filmtabletta (30x):
https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis&action=s-how_details&item=21898
A szöveg ellenőrzésének dátuma: 2019.02.11.
Teljes ár/TB támogatás (Eü.90%)/Térítési díj:
3149 Ft/2834 Ft/315 Ft
Lamolep® 200 mg filmtabletta (30x):
https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis&action=s-how_details&item=22333
A szöveg ellenőrzésének dátuma: 2019.02.11.
Teljes ár/TB támogatás (Eü.90%)/Térítési díj:
9585 Ft/8589 Ft/996 Ft

2020. szeptember 11., péntek

09.00-9.45 CSECSEMŐ- ÉS GYERMEKKORI EPILEPSZÁK

A nagy ijedtség nem mindig vezet jóra – csecsemőkori myoclonus epilepszia reflex mechanizmussal

Dávid Máté[1], Móser Judit[2], Mellár Mónika[2], Orbók Anna[2], Cserháti Helga[2], Szamosújvári Judit[2], Rosdy Beáta[2]
[1] Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest, [2] Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, Budapest

Bevezetés: A reflex epilepsziás rohamok esetében jól körülhatárolható szenzoros, vagy kognitív stimulus azonosítható. A fényingerlés mellett számos egyéb egyszerű, illetve összetett inger képes rohamprovokációra.
Esetismertetés: A negatív perinatális anamnézisű, 10 hónapos csecsemőt epileptiform rosszullét gyanújával vettük fel neurológiai osztályunkra. A jelenségek egy jelentős részét hirtelen jelentkező hanghatást, a csecsemő megrémülését követően figyelték meg. Video EEG monitorozás mellett döntöttünk. A regisztrátumon 4 elektroklinikai rohamot rögzítettünk, melyek közül két ízben a szimmetrikus felső végtagi, valamint axialis myoclonusokat megelőzően hirtelen jelentkező acusticus, valamint egy alkalommal tactilis trigger volt azonosítható. Egy esetben négy végtagi spontán myoclonusokat észleltünk. Az irodalmi áttekintést követően esetünket a csecsemőkori reflex myoclonus epilepsziák csoportjába soroltuk. Valproát monoterápia mellett gyors rohammentességet értünk el.
Következtetés: Esetbemutatásunkon keresztül szeretnénk ráirányítani a figyelmet a reflex rohamok ritka formáira, amelyek diagnosztizálásához a video EEG monitorozás elengedhetetlen. A kórkép pontos besorolása fontos. A folyamat jó indulatú, ez segít a szülők korai megnyugtatásában is és elkerülhetővé tesz számos felesleges vizsgálatot.

„Rémálom az Elme utcában”- a video-EEG szerepe a parasomniák diagnosztikájában

Péter István, Hollódy Katalin
PTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

A különféle alvászavarok differenciálása az epilepsziás eredetű jelenségektől néha nagy kihívást jelent. Előfordul, hogy a klinikai kép annyira meggyőzően epilepsziás eredetre utal, hogy a negatív rutin-EEG mellett a gyógyszerbeállítás már megtörtént. Ilyenkor csakis video- EEG segítségével tudjuk kimondani, hogy valójában parasomniával állunk szemben.
Előadásunkban néhány beteg példáján keresztül szeretnénk bemutatni a leggyakoribb alvászavarokat, és felhívni a figyelmet azok diagnosztikai nehézségeire. Előfordul, hogy a fejlett vizsgálómódszerekkel, pl. video-EEG monitorizálással sem kapunk egyértelmű választ, vagy technikai nehézségek állhatnak fenn, így „ex juvantibus „ gyógyszerelést kell indikálnunk.

Új kezdetű refrakter státusz epilepticus (NORSE) – Az ellátás és a diagnosztika útvesztői egy eset kapcsán

Szabó Léna[1], Rosdy Beáta[2], Fogarasi András[3], Herczegfalvi Ágnes[1]
[1]Semmelweis Egyetem 2. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest, [2] Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest, [3]MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest

A status epilepticus (SE) az egyik leggyakoribb életet veszélyeztető sürgősségi állapot gyermekkorban. Gyakorisága 10-58 eset/100 000, az esetek kb. 5 %-ban újkeletűrefrakter státusz epilepticusról (NORSE) van szó, azaz nincs az anamnesisben megelőzően epilepszia vagy releváns neurológiai betegség. Ezen esetek kb. felében refrakter és felében szuper refrakter SE alakult ki. RefracterSE-nak nevezzük az állapotot, amikor státusz legalább két parenterálisan alkalmazott antiepileptikum ellenére is fennmarad, szuper refrakterSE-nak pedig, amikor az anesztézia bevezetését követően 24 órán túl is fennmarad.
A NORSE hátterében vírusos encephalitis, autoimmunencephalitis, nem szokványos fertőzések, genetikai eltérések illetve toxicus okok állhatnak. Azonban gyermekkorban az esetek nagyrészében nem kerül azonosításra egyértelmű etiológiai (cryptogenic NORSE). A nem túl nagyszámú, általában egy-egy centrum retrospektív adatait feldolgozó tanulmányok alapján az esetek kb. 20%-ban valamilyen vírusfertőzés igazolódott a háttérben. 40%-ban volt megelőzően lázas állapot, 30%-ban autoimmun enchephalitis igazolódott.
Az antiepileptikus terápián túl immunterápiával (kortikoszteroid, plazmaferezis, IVIG, rituximab) ketogén diétával számoltak be kedvező tapasztalatokról.
A kiterjesztett diagnosztikus és terápiás próbálkozások ellenére a NORSE prognózisa összességében rossz. A betegek átlagosan 20-40 napot töltöttek intenzív osztályon, 12-30%-uk meghalt vagy az ellátás akut szakában vagy az elbocsátást követő fél éven belül. 65-80 %-ban alakult ki epilepszia, sok esetben terápia rezisztens forma, és 58%-ban neurocognitív károsodás maradt fenn.
Egy 5 éves fiú esetén keresztül szeretnénk bemutatni a szuper refrakter SE epilepticus ellátásának nehézségeit, illetve a diagnosztikus lépéseket, amelyekkel igyekeztünk a NORSE hátterében álló etiológiai tényezőket tisztázni.

09.45-10.15 ALVÁSZAVAROK A GYERMEKKORBAN

Az alvás szerveződése, alvászavar a kora gyermekkori fejlődésben

Kollár Katalin
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Bevezetés: Az akár fiatal csecsemőkortól induló kora gyermekkori alvászavar egyre gyakoribb probléma a gyermekorvosi, gyermekneurológiai, gyermekpszichiátriai ellátásban.

Tárgy: Az alvás fiziológiás fejlődése már az intrauterin életben elkezdődik. Az alvás struktúrája és szerepe a különböző – elsősorban kognitív folyamatokban csak az utóbbi években kezdett ismertté válni. Az alvászavar kialakulása összetett folyamat, számos belső- külső körülmény játszik szerepet megjelenésében. Ezek nagyobb része megfelelő ismeretek birtokában kiküszöbölhető.

Érintett lehet az elalvás, az alvás időtartama, mélysége, folyamatossága, elalvás- társítások alakulnak ki. A perzisztáló alvászavar a gyermek szomatikus, pszichés, kognitív fejlődésében és szocializációjában egyaránt káros hatású, és zavart okoz a szülő- gyermek- testvér – és a közösségi kapcsolatokban
Következtetés: Széleskörű epidemiológiai vizsgálatok alapján a csecsemő-kisded- óvodáskorú gyermekek kb. 30%- nál jelentkezik valamilyen alvási probléma. Feltárásuk, megoldásuk komplex csapatmunkát igényel. Emelni kell az alapellátásban dolgozó orvosok, védőnők ismereteit az alvás fiziológiás fejlődéséről, hogy a kóros irányú alvásfejlődés minél korábbi szakaszában felismerésre és ellátásra kerüljön.

11.45-12.45 NEUROINFEKCIÓK

Neuroborreliosis a gyermekneurológiai gyakorlatban

Liptai Zoltán
Szent László Kórház, Budapest

A borreliosis vagy Lyme kór kullancs-közvetített, szezonális spirochaeta fertőzés, mely az esetek akár 20%-ában járhat idegrendszeri érintettséggel (neuroborreliosis, NB). Kórokozója Európában a Borrelia garinii, B. afzelii és a B. burgdorferi sensu stricto. Vektora az Ixodes ricinus nevű kullancs, mely többnyire csípésével, ritkábban a bőrre helyezett székletével fertőz. A neurológiai tünetek 2-11 hetes inkubációs idő után jelennek meg, igaz, a megbetegedettek jelentős részében kullancscsípés nem ismert.
A fertőzés korai szakának jellegzetessége az erythema migrans (EM), mely ≥5 cm átmérőjű, kokárdaszerű, gyakran viszkető, feszülő folt, mely néhány hét alatt kezelés nélkül is elhalványodik. A neurológiai tünetek leggyakrabban a spirochaeták szisztémás terjedése nyomán kialakult korai disszeminált infekció részei, 1-2 hónappal a kullancsexpozíció után. A >6 hónap után megjelenő késői vagy perzisztáló infekció, mely ugyancsak járhat idegrendszeri tünetekkel, gyermekkorban extrém ritka.
A korai NB jellegzetes tünetegyüttes, az ú.n. Bannwarth szindróma képében jelentkezik, mely agyidegi vagy/és gerincvelői ideggyöki tünetekkel, valamint serosus meningitis liquorképével jár, többnyire meningealis izgalom jelei nélkül. Gyanú esetén elengedhetetlen tehát a liquor vizsgálata. Az agy és a gerincvelő parenchymájának involvációja nagyon ritka, ahogy gyermekkorban raritás a krónikus NB is.
A NB gyakran szubakut általános tünetekkel – levertség, fáradékonyság, étvágytalanság, hőemelkedés, láz, hányinger – kezdődik, majd agyidegi, ritkábban gerincvelői idegi tünetek (paresis, fájdalom, paraesthesia) jelentkeznek. Leggyakoribb a perifériás facialis paresis, mely az esetek egyharmadában 1-2 hét alatt kétoldalivá válik. Enyhe gyulladásos laboreltérések mellett előfordul a májenzimek emelkedése. A liquor szinte minden esetben lympho-/monocytás pleiocytosist mutat: a radiculitis és a pleicytosis együttese diagnosztikus értékű!
A borrelia elleni specifikus ellenanyagok kimutatására egy ELISA és - ennek pozitivitása esetén - egy Western blot típusú megerősítő teszt elvégzése szükséges. Kimutatható a specifikus antitestek intrathecalis szintézise, mely az idegrendszeri tünetek és a borrelia közti ok-okozati összefüggést bizonyítja.
A NB kezelése nem sürgősségi ellátás, feltétlenül biztos kórismén kell alapulnia. A leggyakoribb, korai NB esetén 14 napos terápia elegendő: 8 éves kor fölött per os doxycyclin, fiatalabbaknál ill. parenchymás részvétel (encephalitis, myelitis) esetén bármely életkorban i.v. ceftriaxon választandó.
A kezelés hatékonyságát a klinikai tünetek regressziója jelzi: a lumbálpunkció, valamint a szerológiai vizsgálatok ismétlése szükségtelen.
Adekvát kezelés mellett minden beteg meggyógyul, reziduális gyengeség, érzészavar lehetséges.
A betegség nem hagy hátra protektív immunitást, és egyelőre nincs ellene hatékony védőoltás.

Agytályog, és ami mögötte van

Dobner Sarolta[1], Benke Péter[1], Barsi Péter[2], Rudas Gábor[2], Markia Balázs[3], Pálmafy Beatrix[3], Kamotsay Katalin[1], Goda Veronika[1], Liptai Zoltán[1]
[1] Szt.László Kórház, Budapest, [2] Semmelweis Egyetem MRKK, Budapest, [3] OKITI Gyermekidegsebészet, Budapest

Célkitűzés: Agytályoggal kezelt betegeink vizsgálata etiológia, klinikai lefolyás, szövődmények szempontjából.
Beteganyag, vizsgálat módszerek: Kórházunkban 1998-2018 között agytályog miatt kezelt 21 beteg kórtörténetének retrospektív áttekintése, statisztikai feldolgozása.
Eredmények: 1998-2018 között központi idegrendszeri fertőzés miatt kezelt 761 betegből 28 esetben igazolódott agytályog a háttérben. A bevezető tünetek között 46 %-ban szerepelt láz, 39 % -ban fejfájás, 50%-ban góctünet. A betegek felénél több hullámban jelentkeztek a tünetek. Állapotromlás, ismételt láz, fokozódó fejfájás hátterében szövődmény - tályog kamrába törése, szóródása - igazolódott képalkotóval. Fülészeti ok 8, immunhiány 13, kardiogén ok és idegsebészeti műtét 1-1 esetben állt a háttérben. Kórokozót identifikálni 57 %-ban sikerült. Immunhiányos betegeinknél az abscessus recidiva évek múlva is jelentkezett, jellemző volt a multiplex tályogképződés, és opportunista kórokozó etiológiai szerepe. A betegek átlagosan 6-8 hét antibiotikum kezelést kaptak. Maradvány tünettel gyógyult a betegek fele.
Összefoglalás: Betegeinknél jellemző volt a hullámzó, elhúzódó kezdet, az esetek felében hiányozhat a láz és a góctünet. Állapotromlás hátterében szövődményt kell keresni. Opportunista kórokozók vagy szokatlanul súlyos, terápiára nem reagáló lefolyás esetében immunológiai kivizsgálás szükséges.

Rota vírus okozta reverzibilis encephalitis

Elmont Beatrix, Németh Gyöngyi, Szeglet Péter, Gárdos László
Zala megyei Szent Rafael Kórház, Gyermekosztály, Zalaegerszeg

Előadásom célja , hogy felhívjam a figyelmet egy ritka klinikai - radiológiai entitásra. 2004-ben Tada és m.társai klinikailag - enyhe encephalitis/encephalopathiat reverzibilis splenium elváltozással- MERS- új típusú acut encephalitist azonosítottak. Diagnózisának megerősítéséhez elengedhetetlen a corpus callosus spleniumában kialakult izolált, reverzibilis lézió. Betegség lefolyására jellemző, hogy a neurológiai tünetek megjelenésétől számított egy hónapon belül a betegek többsége meggyógyul. Gyakran társul vírus vagy bakteriális fertőzéshez. Gyermekeknél gyakoribb. Esetünkben a 4 éves kislányt láztalan állapotban jelentkező progrediáló tudatzavar miatt vettük fel osztályunkra. Acutan elvégzett CT vizsgálat térfoglalást, vérzést kizárta, lumbalpunctio neuroinfectiot nem tá-

masztotta alá. Első 12 órában , tachycardia, indokolatlan sírás, végtagi tónusfokozódás jelentkezett, majd encephalopathia tünetei progrediáltak. EEG kissé meglassult háttér aktivitás mellett epileptiform jeleket nem írt le. Koponya MR felvétele napján a corpus callosum speniumaban acut ischemiát véleményezett, a másnapi kontroll jobb oldalon a IV kamra mellett ischaemias gócot írt le, azonban a 4. napon készült vizsgálaton a korábban leírt leziók már nem látszottak. Kivizsgálása során thrombophilia, autoimmun encephalitis , anyagcsere betegség nem igazolódott , vírus vizsgálatok szérumból, liquorból negatívak lettek. Széklet Rota pozitivitást találtunk. A klinikum és a képalkotó vizsgálatok alapján MERS ll.-t véleményeztünk, amit Rota vírus fertőzés válthatott ki. 1 hónapos ápolást követően gyógyultan emittáltuk. A kórkép ismerete estén , (klinikus és radiológus részéről) korai diagnosztizálással elkerülhetjük a túlzott kezelést és felesleges vizsgálatok elvégzését.

13.45-15.30 EPILEPSZIA, NCL ÉS STROKE

Beszámoló az American Epilepsy Society éves kongresszusáról

Fogarasi András
Bethesda Gyermekkórház, Budapest

2019. decemberében tartotta meg az American Epilepsy Society szokásos évi kongresszusát – közel hatezer résztvevővel Baltimore-ban.
Előadásomban rövid áttekintést szeretnék adni a legfontosabb gyermek-epileptológiai témájú előadásokról és poszterekről, illetve bemutatom egy ilyen hatalmas méretű kongresszus néhány szervezési érdekességét.
A legújabb klinikai kutatási és továbbképzési témák mellett szeretnék beszámolni a legfrissebb terápiás újdonságokról is.

Kihívások és tapasztalatok a spinalis muscularis atrophia intravénás génterápiája során

Mikos Borbála, Bányász Edina, Balázsfi Réka, Orosz Miklós, Gergely Anita, Fogarasi András, Velkey György
Bethesda Gyermekkórház, Aneszteziológiai és Intenzívterápiás Osztály, Budapest

Bevezetés: A veleszületett gerincvelői izomsorvadás legsúlyosabb formája (SMA-1) gyors progressziójú genetika betegség, a gyermekek általában nem érik meg a kétéves életkort. A korszerű genetikai diagnosztika, és az innovatív génmódosító terápia új esélyeket jelent az élettartam és az életminőség szignifikáns javulására. A 2019 óta elérhető intravénás készítménynyel (onasemnogene abeparvovec) elért eredmények bíztatóak mind a szakirodalmi adatok, mind saját tapasztalataink alapján.
Betegek és módszer:
Az előzetesen nusinersen kezelést kapott, SMA-1 betegségben szenvedő, átlag 79,4 élethetes (13-101) 4 fiú-, és egy leánygyermek részesült iv. génterápiában, a szakmai kritériumok maradéktalan teljesülése birtokában. A terápiás hatékonyság biztosítása érdekében valamennyiüknél anti-adenovírustiter meghatározás, és steroid-immunszuppresszió történt. A szervspecifikus mellékhatások észlelésére történt rendszeres laboratóriumi vizsgálatok a máj-és vesefunkció, vérkép, véralvadás, troponin-I szint meghatározásokat foglalták magukba, a beadás után legalább 3 hónapon át. Mozgásteljesítményüket CHOP INTEND és/vagy HFMSE skálával, valamint rendszeres neurológiai kontrollal követtük.
Eredmények:
A CHOP INTEND emelkedés átlag 6 (1-5) hét múlva 3,25(2-6), a HFMSE emelkedés 5 (1-8) pont volt. Az alsóvégtagok aktív mozgása, a karemelés és tárgyfogás 3, az 5 sec-nyi fejkontroll 2, az ülésbe húzózkodás, és az 5 sec-nyi önálló ülés 1-1 gyermeknél jelent meg. A technológia dependencia 2 betegnél a napi NIV-igény csökkenésében nyilvánult meg.
A génterápia mellékhatásai az első héten voltak a legkifejezettebbek: láz, étvágytalanság, thrombocytopenia (átlag 70,4 G/l /range 35-88/), magas LDH (átlag 1946 U/l /range 1193—3757/), GOT (átlag 385 U/l /range 82-1505/), GPT (átlag 175 U/l /range 24-731/), leukopenia (Fvs átlag 4,8 G/l /range 4,3-5,6/), granulocytaszám csökkenés (átlag 1,24 G/l /range 0,6,4-0,90/), troponin-I-emelkedés (átlag 23,9 pg/ml /range 8,3-49,9/).
A kóros laboratóriumi értékek rendeződéséig eltelt idő thrombopenia esetén 1, GOT-emelkedés és leukopenia esetén 10, GPT esetén 12, a granulocytaszám normalizálódásáig 13, a troponin-I megfordulásáig 1-8 hét volt.
A kritikus mértékű eltérésekben domináló hepaticus és cardialis érintettség között a májenzimemelkedés –a definitív májkárosodás fokozott veszélye miatt-egy gyermeknél a már leválasztott steroid visszaadását tette szükségessé a 10. héten, egy gyermeknél a dózis átmeneti emelését a 4. héten. A szívizom necroenzim emelkedő tendenciája –a toxikus szívizomkárosodás kockázata miatt-folyamatos kardiológiai követést igényelt.
A szervfunkciós eltérések egyetlen betegnél sem jártak definitív szervkárosodással, és az immnunszuppresszív terápia dózismódosításán kívül egyéb szervspecifikus kezelések szükségességével.
Következtetés
Az SMA-1 gyors progressziójú betegség, genetika kezelése a megszületés után folytatódó motoneuron pusztulás miatt versenyfutás az idővel. Az iv. génterápia speciális kritériumokhoz kötött, gondos mérlegelést, egyéni megfontolásokat, szakmai felkészültséget igénylő multidiszciplináris feladat: genetikus, intenzív terápiás, neurológus, immunológus, rehabilitációs, kardiológus, pulmonológus, dietetikus, gyógytornász, klinikai gyógyszerész, labor- és infektológus specialista bevonásával és együttműködésével végezhető hatékonyan és biztonságosan.
A haszon/kockázat mérlegeléséhez nélkülözhetetlen a gondos utánkövetés a mellékhatások késlekedés nélküli észlelése és elhárítása érdekében.
Tapasztalataink szerint bár a lehető legfiatalabb életkorban adva várható a legjobb terápiás eredmény, a mellékhatások is ekkor a legkifejezettebbek, ezért szoros obszerváció szükséges. Eddig nem közölt mellékhatásként figyeltük meg minden betegünknél a magas LDH-értékeket és a granulocytopeniát. Javasoljuk ezért ezeknek a paramétereknek is a gondos monitorozását.

Neuronalis ceroid lipofuscinosis 2 tipusában (CLN2) enzimpótló kezeléssel szerzett klinikai tapasztalataink

Farkas Márk Kristóf[3], Szeifert Lilla[3], Markia Balázs[1], Csüllög Zsuzsanna[2], Farkas Viktor[3]
[1] Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest, [2] Jósa András Oktató Kórház, Nyíregyháza, [3] I.sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Semmelweis Egyetem, Budapest

A klinikai tünetek alapján valószínűsített, majd molekuláris genetikai vizsgálatokkal igazolt, jelenleg 6 éves CLN2 betegségben szenvedő gyermek 2019 februárjától részesül rendszeres enzimpótló terápiában intraventricularis cerliponase alfa adásával. Az enzimpótló kezelés a betegnél fennálló

központi idegrendszeri tripeptidyl peptidase 1 hiány szubsztitúcióját célozza. Nemzetközi tapasztalatokat követve két hetente, alkalmanként 300 mg cerliponase alfa intraventricularis adásával biztosítjuk az optimális kezelést. Ezidáig a betegünk 27 enzimszubsztitúciós kezelésen esett át az I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika gyermekneurológiai osztályán. Az enzimpótló kezelésekkel összefüggésben mellékhatást, lokális-, illetve szisztémás szövődményt nem tapasztaltunk. Megfelelő előkészületek és biztonságossági előírások betartásával a szer tartós alkalmazását a beteg jól tolerálta, a szer biztonságosan beadható egy-napos kórházi ellátás során.
Az alapbetegség központi idegrendszeri manifesztációja az elmúlt egy évben az enzimpótló kezelés mellett nem progrediált, kisfokú javulást észleltünk, különös tekintettel az ülésfunkciókra. A család megítélése szerint a gyermek életminősége mindemellett egyértelműen javult. Ugyanakkor tapasztalataink szerint – az irodalmi adatoknak megfelelően - az enzimpótló kezelés az alapbetegség ophtalmológiai progresszióját nem befolyásolta.
A készítmény egyedi méltányossági alapon történő finanszírozásának megfelelően a NEAK a szer finanszírozását iniciálisan egy évre, azaz 26 kezelés vonatkozásában támogatta. Az egyedi méltányossági finanszírozás meghosszabbításához a kezelés hatásosságának objektív kritériumok szerinti bizonyítottságát írta elő. 2019 decemberben benyújtott orvosi- és videodokumentáció alapján a beteg aktuális állapotára tekintettel a készítmény alkalmazásának folytatását a NEAK támogatta.
Az eddigi tapasztalataink alapján a tartós kezelés gyermeken biztonságosan kivitelezhető. A szer alkalmazása mellett a beteg állapotában neurológiai progressziót nem észleltünk. Tekintve, hogy az enzimpótló kezelés a CLN2 betegség progresszióját késlelteti az adekvát kezelés megkezdéséhez elengedhetetlen a diagnózis minél korábbi életkorban - lehetőség szerinti a korai klinikai tünetek megjelenését követően - történő felállítása. A feltételezett diagnózis konfirmálásához segítséget nyújt a Magyarországon is térítésmentesen elérhető neurogenetikai panelvizsgálat ill. száraz vércsepp vizsgálat.

A gyermekkori ischaemiás stroke – újdonságok az ellátásban

Rosdy Beáta[1], Móser Judit[1], Mellár Mónika[1], Cserháti Helga[1], Orbók Anna[1], Nagy Imola Beatrix[1], Szamosújvári Judit[1], Balázs György[2], Kovács Éva[2], Schnur János[3], Bognár Zsolt[4]
[1] HOGYI, Neurológiai Osztály, Budapest, [2] HOGYI Gyermek MRI és CT Diagnosztikai Központ, Budapest, [3] HOGYI Aneszteziológia és Intenzív terápiás osztály, Budapest, [4] HOGYI SBO, Budapest

A stroke-mimic-ek gyakori előfordulása miatt a gyermekkori artériás ischaemiás stroke (AIS) felismerése kihívás. Budapesten átlagosan 6 óra a kórházi felvételig eltelt idő. A diagnózis megerősítési idejét tovább növeli az altatásos koponya MRI vizsgálatok szervezési nehézsége. A kezelésre csak szakértői ajánlások léteznek, megfelelő gyógyszervizsgálatok nem készültek. Bár sem a rekombináns szöveti plazminogén aktivátor (rtPA), sem a thrombectomia alkalmazása nem javasolt gyermekkori AIS kapcsán, mégis esettanulmányok sikerekről tudósítanak, melyet saját tapasztalataink is megerősítenek. 2019-től az rtPA alkalmazási előirata megváltozott, ez lehetőséget nyújt 16-18 év közötti korosztályban az alkalmazásra. Ezért ebben a korosztályban megváltoztak a betegutak. Az OMSZ a 16-18 év közötti akut agyi érelzáródásos eseteket felnőtt neurológiai stroke centrumba szállítja és ott kerülnek sürgősségi ellátásra. A thrombolysist követő első 24 órában e centrumok intenzív/őrző részlegében monitorizálják őket. Amennyiben állapotuk stabil, 24 óra múlva kerülnek át az adott intézmény/Budapesten a HOGYI gyermek intenzív osztályára.

Új világ az akut stroke ellátásában

Rudas Gábor
Semmelweis Egyetem Orvosi Képalkotó Klinika, Neuroradiológiai Tanszék, Budapest

Az SE Neuroradiológiai Tanszékén bevezetett MR és MR perfúziós alapú képalkotás teljesen átalakította a stroke szemléletet: a korábbi idő alapú korábbi terápiás ablakot felváltotta a személyreszabott, diffúziós-perfúziós-FLAIR mismatch-re épülő diagnosztika teljesen új világot nyitva az akut stroke ellátásban.

Sinusthrombosis – akut vagy krónikus forma?

Bara Zsanett, Bessenyei Mónika
DE KK Gyermekgyógyászati Intézet és Klinika, Debrecen

A cerebrális vénás sinus thrombosis gyermekkorban egy igen ritka kórkép. Incidenciája 2.6 /100 000 fő újszülöttek, 0.4-0.7/100 000 fő gyermekek esetében, az esetek 40%-a újszülöttkorban fordul elő. Mortalitása közel 10%-ra tehető. Létrejöttében számos tényező szerepet játszik, a hajlamosító komorbid állapotok az érintettek 95%-nál észlelhetők, mint pl. lázas állapot, kiszáradás, fertőzések (meningitis, sinusitis), akut és krónikus betegségek (IBD, leukaemia, tumoros megbetegedések), prothrombotikus faktorok jelenléte (protein C, protein S deficiencia) .
A fentebb említett állapotok során az agyi vénás sinusokban kialakuló thrombosis stasist eredményez, melyet megnövekedett kapilláris hidrosztatikus nyomás, majd interstitialis ödéma követ, de felléphet következtében állományvérzés is, de mindezek eredményeképpen csökkenhet az artériás beáramlás is, arteriás ischaemiat okozva. Felismerését nehezíti, hogy az általa okozott tünetek korántsem specifikusak: epilepsziás rohammal, hányással, fejfájással, látászavarral , neurológiai gócjelekkel járhat, azonban újszülöttkorban akár légzészavar is jelezheti meglétét.
A diagnózis alkotásban a képalkotó (MR/MRA vagy CT/CTA), labor vizsgálat és az EEG felvétel lehet segítségünkre. Kezeléséhez a kiváltó ok kezelésén kívül, thrombophylia esetén életen át, egyéb esetekben 6-12 hónapig tartó antikoaguláns terápia, rehidráció, rohamok esetén alkalmi rohamoldás, esetenként thrombectomia, illetve a sebészi dekompresszió tartozik.
Az általunk ismertetett eset során, egy 4 éves kislány lázas betegségét követő kínzó fejfájás vezetett a helyes diagnózishoz, majd sikeres kezeléséhez, egy nem várt fordulatot követően.

Egy kis sugár valóban direkt jót tesz?

Rudas Gábor, Szőcs Anna, Varga Edit
Semmelweis Egyetem Orvosi Képalkotó Klinika, Neuroradiológiai Tanszék, Budapest

Az elmúlt években megjelentek olyan hangok, melyek bagatellizáljak az rtg sugár veszélyeit s ugyanakkor túlhangsúlyozzák az MR vizsgálatok nehézségeit, veszélyeit.
Az előadás ezeket a nézeteket teszi a helyére, világosan leszögezve, hogy
1. Annak ellenére, hogy a sugárvédelem újra jelentőséget kapott és megje-

lentek olyan törekvések a gyártok és felhasználók részéről, melyek eredményeként jelentősen csökkenthető a sugárdózis, ill. megfogalmazódott az un. ALARA elv ezeknek a figyelembevétele a mindennapi munkában gyakran nem megfelelő;
2. A CT vizsgálatok a neuroradiológiában - az akut polytrauma kivételével – kontraindikáltak, mert a sugárterhelésen túl diagnosztikailag legtöbbször félrevezetők;
3. Az MR vizsgálatokkal kapcsolatos félelmek:
a. a mutációs ráta emelkedése,
b. az 5 év alattiaknál gyakran használt sedálás – nem altatás, hiszen nem operálni akarunk! -, ill.
c. az MR kontrasztanyagok veszélyessége, stb.
vagy teljesen alaptalan, vagy durván eltúlzott.
4. Nyilvánvaló, hogy az MR vizsgálatok a jobb szöveti felbontás, a megjelent új szekvenciák – pl. a diffúzió, stb. -, a lerövidült vizsgálati idő, a jobb hozzáférhetőség kapcsán olyan szemléletbeli változásokat hoztak létre, melyek alapvetően változtatták és változtatják meg a gyermekradiológiát.
Az előadásban a fentiek lesznek bővebben kifejtve és hangsúlyozva a tavalyi, Berlini ESPR kongresszus üzenetét: vigyázzunk a báránybőrbe bújt farkassal, azaz az RTG sugárzással!

16.00–17.30 IDEGSEBÉSZET

A gyermekkori idiopathiás intracranialis hypertensio diagnózisa és kezelése

Markia Balázs, Salomváry Bernadett, Pálmafy Beatrix, Nagy Gábor
Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest

Bevezetés: Az idopathiás intracranialis hypertensio (IIH) ismeretlen eredetű intracranialis nyomásokozódással járó betegség, mely kezeletlen esetben tartós látásromláshoz vezethet. Előadásunkban a konzervatív kezelés hatékonyságát, a műtéti indikációt és időzítést, valamint annak hatékonyságát és biztonságát mutatjuk be gyermekkori esetekben.
Módszer: Az IIH sebészi kezelésében 2009-ben tértünk át a lumbo-peritonealis shuntről a ventriculo-peritonealis shuntbeültetésre. Az OKITI Szemészeti Ambulanciáján 2009 óta évi 1-2 gyermeket látunk, ezen betegek retrospektív elemzésének eredményeit mutatjuk be.
Eredmények: A gyermekek kora 5-17 év, 40% túlsúlyos, 50%-leány. A leggyakoribb tünet a fejfájás (64%), majd obskuráció (33%), és kettős látás (22%) volt. A gyermekek 2/3-át kezeltük konzervatívan. A diagnózisig eltelt idő 2 hét, a konzervatív csoport szignifikánsan korábban (3 hét) került intézetünkbe, mint a sebészi csoport (8 hét). A konzervatív csoportban a pangás 2D, a visus ≥0,7, a látótérkiesés enyhe volt. A gyógyulási idő e csoportban 3 hónap volt. A műtéti csoportban a preoperatív pangás (3D), és a látásfunkció is szignifikánsan rosszabb volt. A műtét indikációja konzervatív terápiára rezisztens papilla oedema, romló látásfunkció, vagy relapsus volt. A pangás a műtét után 3 hónappal szűnt meg, a látótér szignifikánsan javult. Már a műtét utáni első szemészeti vizsgálat (4 nap) során szignifikáns javulást detektáltunk minden paramétert illetően. A visus azonban csak az esetben állt helyre, ha a preoperatív visus ≥0,3. Komplikációként shunt-vezetési zavar, és shunt-revisio szükségessége, shunt-infekció, valamint tünetmentes műtéti szövődményként 1 esetben műtéti kezelést nem igénylő epiduralis hematoma fordult elő. Shunt-infekciót követően 1 esetben lumbo-peritonealis shunt beültetése történt a relapsust követően. Műtéti mortalitás nem volt.
Következtetések
A felnőtt populációhoz hasonlóan az IIH időben felismerve, adekvát kezeléssel gyógyítható, a tartós látásromlás megelőzhető. A műtét eredményes és biztonságos, időzítéséhez a szoros neuro-ophthalmologiai monitorozás elengedhetetlen. Az időben operált betegek visusa minden esetben rendeződik, súlyos látásromlást azonban már műtéttel sem lehet korrigálni.

Újszülöttkori koponyasérülések

Novák László[1], Fekete Gábor[1], Nagy Andrea[2], Pataki István[2], Bognár László[1]
[1] Debreceni Egyetem Klinikai Központ Idegsebészeti Klinika, Debrecen, [2] Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

A szerzők előadásukban ismertetik a Debreceni Egyetemen az elmúlt húsz évben kezelt újszülöttkori koponyasérülést szenvedett gyermekek eseteit. A szülés kapcsán a leggyakoribb sérülés az ún. pingponglabdatörés. Minimális trauma kapcsán is kialakulhat. Megoldása a műtét, melyet javasolt rövid időn belül megoldani. A koponyacsont képlékenységét kihasználva kis beavatkozással rendezhető a kozmetikainak gondolt eltérés. Emellett elhárítható a csontból való késői vérzés veszélye és a fejlődő agy esetleges későbbi sérülésének esélye is. A szerzők összefoglalják az egyéb sérüléseket is, mint pl. az epi-, subduralis és intracerebralis vérzéseket és a bántalmazásból származó traumas eseményeket is.

Tethered cord sebészi kezelésének eredménye elektrofiziológiai monitorozással és anélkül

Fekete Gábor, Novák László, Bognár László
Debreceni Egyetem Klinikai Központ Idegsebészeti Klinika, Debrecen

Vizsgálatunk során 102 tethered cord műtéti kimenetelét dolgoztuk fel. Összehasonlítottuk a rövidtávú eredményeket annak függvényében, hogy a műtét során történt-e elektrofiziológiai monitorozás. 69 beteg esetében hosszútávú eredmények is elérhetőek voltak, így ezeket az adatokat is elemezni tudtuk. A műtétek során az alsó végtag izomcsoportjaiban, illetve sphincterben elhelyezett tűelektródákkal monitoroztuk az esetleges idegérintettséget. Egy-egy rost átmetszése előtt direkt bipoláris stimuláció alkalmazásával tudtuk kizárni a kötegben az idegelemek jelenlétét.
Eredményeink azt mutatták, hogy a vizsgált paraméterek tekintetében minden esetben jobb eredmények érhetőek el elektrofiziológiai monitorozás mellett végzett műtéttel, mind a rövid, mind a hosszútávú kimenetelek, mind a sebészi szövődmények viszonylatában. Statisztikailag szignifikáns eltérést találtunk a sebészi kockázat tekintetében, ahol a rizikó 9,4 %-ról 2,9%-ra csökkent ($p < 0.001$). Szintén szignifikáns különbség észlelhető a hosszútávú kimenetelek eredményeiben is.
Vizsgálatunk alapján a tethered cord sebészi megoldása intraoperatív elektrofiziológiai kontroll mellett biztonságos, és a panaszok tekintetében hosszú távú javulást kínál a betegek döntő többségében.

Gyermekkori extraduralis, csigolyatest daganatok és kezelési lehetőségeik

Nagy Dávid, Pálmafy Beatrix, Laufer Zsófia, Markia Balázs
Országos Klinikai Idegtudományi Intézet Gyermekidegsebészeti Osztály, Budapest

Gyermekkorban a központi idegrendszert érintő daganatok közül a gerincdaganatok jelentősen ritkábbak (6x) mint az agydaganatok. Azonban akár a malignus tumorok esetén is elérhető több éves túlélés és az ennek kapcsán várható epiphysealis növekedés miatt kezelésük komplex sebészi megközelítést igényel. Ennek szempontjait az Intézetünkben az elmúlt 4 évben kezelt malignus és benignus csigolyatest tumoros betegek kapcsán mutatjuk be.

Chiari malformáció sebészi kezelése

Fekete Gábor, Novák László, Bognár László
Debreceni Egyetem Klinikai Központ Idegsebészeti Klinika, Debrecen

A Chiari malformációt 1891-ben Hans Chiari írta le, melyet alapvetően a hátsó skálai képletek abnormalitásai jellemeznek. A klasszifikáció az idők során sokszor változott, a jelenlegi beosztás az alábbi formákat tartalmazza:

- *Chiari 0. típus:* craniospinalis átmenetben észlelt liquorkeringési eltérések cerebellaris herniáció nélkül, syringomyeliával
- *Chiari 1. típus:* kisagyi tonsillák legalább 5 mm-rel meghaladják a foramen magnum szintjét
- *Chiari 1.5 típus:* az 1. típushoz hasonló, elongált agytörzs és IV. Kamra
- *Chiari 2. típus:* cerebellaris tonsillák, IV. kamra és agytörzs herniációja a foramen magnumba
- *Chiari 3. típus:* occipitalis encephalocele
- *Chiari 4. típus:* cerebellaris aplasia vagy hypoplasia, tentorium aplasiával

A Chiari malformatiok által okozott tünetek közül leggyakrabban fejfájás említhető, mely Valsalva manőver mellett fokozódik. Emellett a a craniospinális átmenetben jelentkező kompresszió okozhat alsó agyidegtüneteket, ataxiát, paresist, spaszticitást. Utóbbi tüneteket fokozhatja syringomyelia, illetve társuló tethered cord, valamint hydrocephalus is kialakulhat. A Chiari 3. és 4. eseteiben súlyos, életet veszélyeztető tünetel is kialakulhatnak.
A Chiari malformatio diagnózisa a tünetek mellett MR vizsgálattal állítható fel. Előfordulnak tünetmentes esetek is, amikor mellékleletként derül fény a állítható fel a diagnózis.
Tünetképző esetekben műtéti beavatkozás javasolt. Az operáció célja a craniospiális átmenet decompressziója, melyet csontos tágítással, duranyitással, cerebellaris tonsillák resectiójával érhetünk el. Egyes szerzők csontos decompressiót és duratágításos eljárásokat is elegendőnek tartanak, de klinikánkon tapasztalataink alapján a kiterjesztettebb műtéttől várható jó eredmény.
Előadásunkban a klinikánkon operált Chiari malformatiós betegekkel kapcsolatban szerzett tapasztalatainkat ismertetjük.

A klinikai neuropszichológia szerepe az epilepsziasebészetben

Gergev Gyurgyinka, Laufer Zsófia, Pálmafy Beatrix, Markia Balázs
OKITI Gyermekidegsebészeti Osztály, Budapest

Gyógyszer-rezisztencia, mely a Nemzetközi Epilepsziaellenes Liga definíciója alapján állapítható meg, esetén jön szóba bizonyos epilepsziaformákban a sebészeti beavatkozás lehetősége.
Az epilepsziasebészeti beavatkozás célja az epileptogén zóna eltávolítása vagy diszkonnekciója az elokvens cortex megkímélésével. A sikeres epilepsziasebészeti beavatkozáshoz a következő szempontok együttes jelenléte szükséges: pontos diagnózis (szindrómaanalízis), farmakorezisztencia, az epileptogén zóna lokalizációjának ismerete, a prediktálható rohammentesség, az alacsony műtéti rizikó és a beteg (gyermekek esetén a szülőpár) megfelelő motivációja.
Az epilepsziasebészet hatékony és biztonságos a preoperatív kivizsgálás alapján megfelelően indikált gyógyszerrezisztens betegek esetén. A multidiszciplináris megközelítés keretén belül neuropszichológiai kivizsgálásra pre-, és postoperatív szakaszban van szükség. A gyermekkorú páciensek egy részénél a fejlődésmenet követése céljából a neurológiai gondozás mellett a neuropszichológiai szempontú után követés is indokolttá válhat.
Az epilepsziasebészeti beavatkozás, mint terápiás lehetőség, akkor érthető meg pontosabban, ha a neuronális ill. funkcionális plaszticitás neurobiológiai háttere és a célzott neurokognitív terápiák hatásmechanizmusa is a multimodális szempontú gondolkodás részét képezi.

2020. szeptember 12., szombat

08.00-08.30 ACTELION (Janssen-Cilag üzletág) SZIMPÓZIUM

Niemann-Pick C genetikai analízis az új generációs szekvenálás korában

Balogh István
DE KK Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetika Tanszék, Debrecen

A Niemann-Pick C (NPC) betegség diagnosztikai algoritmusa az elmúlt években megváltozott. A korábbi referencia módszer, a filipin festés helyére plazma biomarkerek léptek és az érintett gének (NPC1 és NPC2) szekvencia analízise magas klinikai gyanú esetén akár normál biomarker profil esetén is indokolt (Geberhiwot et al 2018, doi.org/10.1186/s13023-018-0785-7). A genetikai tesztelés genomiális és cDNS szekvenálás, valamint kópiaszám (copy number variation, CNV) meghatározás lehet. Az új generációs szekvenálás (next generation sequencing, NGS) korábban nem elérhető gyorsaságot hozott a molekuláris diagnosztikába. Az NPC esetében a klinikai laboratóriumi genetikai módszertani lehetőségek a kis génpaneloktól az exom illetve genom szekvenálásig terjednek és bizonyos esetekben a CNV meghatározást is kiválthatják.
Az alkalmazott módszerek analitikai teljesítőképessége és az általuk nyerhető információ igen különböző lehet. Az előadásban bemutatásra kerül a genetikai vizsgálatok helye az NPC diagnosztikai algoritmusában, a különböző NGS tesztek sajátosságai, illetve a detektált variánsok klasszifikációs kérdései.

08.30-08.45 NUMIL SZIMPÓZIUM

Ketogén diéta

Richter Éva[1], Havasi Anikó[1], Fogarasi András[2], Farkas Viktor[3], Kovács Ildikó[1], Badacsonyiné Kassai Krisztina[4], Pálfi Erzsébet[4], Szűcs Zsuzsanna[4], Fekete Krisztina[4], Altmann Anna[5]
[1]Nutricia, Specialized Nutrition, Budapest, [2]MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest, [3]Semmelweis Egyetem, I. sz. Gyermekklinika, Budapest, [4]Magyar Dietetikusok Országos Szövetsége, Budapest, [5]Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak, Budapest

Ketogén-diéta egy (KD) hatékony, nem gyógyszeres kezelése a terápia rezisztens epilepsziában szenvedő gyermekeknek. A konzisztens protokollok hiánya miatt a diétát, különböző elvek szerint javasolták Magyarországon. 2020-ban, egy epileptológusokból és dietetikusokból álló munkacsoport, szakértői konszenzusra vonatkozó iránymutatást tett közzé, melyben meghatározták a csecsemők és gyermekek kezelésének alapelveit, ketogén-diéta esetén. Összegyűjtötték az eddigi tapasztalatokat, követve a legújabb ajánlásokat. A szerzők meghatározták a lehetséges indikációkat és a kontraindikációkat, javaslatot tettek a tanácsadás módjaira és értékelésére. Ezen kívül vezérfonalat adtak a megvalósításhoz, a megfelelő kiegészítők megválasztásához, a nyomon követéshez, mellékhatások kezeléséhez és ahhoz, hogyan tudjuk a normál táplálkozáshoz visszatérni. Ezen iránymutatás alapján a ketogén-diéta biztonságosan és hatékonyan használható terápiarezisztens epilepsziában szenvedő csecsemők és gyermekek kezelésére. A görcsök minőségi és mennyiségi csökkentése jobb életminőséget eredményez a betegek és családtagjaik számára, és csökkenti az egészségügyi ellátórendszer igényeit.
Kulcsszavak: ketogén-diéta, terápia-rezisztens epilepszia, csecsemő, kisgyermek

08.45-10.00 SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA I.

Immunmoduláns terápiával nyert tapasztalataink sclerosis multiplexben

Erdős Fruzsina, Bessenyei Mónika
Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Intézet, Debrecen

A sclerosis multiplex (SM) jellemzően a fiatal felnőttek betegsége. Korábban a gyermekkorban megjelenő formát korai kezdetű-, és juvenilis SM-nek tartották. Jelenleg a betegek közel 5%-a kerül felismerésre 18 éves életkor előtt. A gyermekkori SM túlnyomó része relapszáló-remittáló formában jelentkezik, gyakori relapszusokkal. A terápia az akut relapszusok kezelését, a shubok prevencióját, valamint a kialakult neurológiai tünetek szimptómás kezelését jelenti. A betegség módosító, ún. immunmoduláns terápia a relapszusok gyakoriságát és súlyosságát, valamint a a betegség progressziójának csökkentését célozza, így különösen a relapszáló-remittáló formában hatékony. Az immunmoduláns terápiának felnőttkorban már több vonalban elérhető készítményei vannak, de gyermekkorban a használatuk még korlátozott. A jelenleg elérhető multicentrikus tanulmányok alapján az immunmoduláns terápia gyermekkori, akár 12 éves életkor előtti adása jelentősen csökkentette a relapszus rátát és a progressziót. A mellékhatások gyakoriak voltak INF-ß alkalmazása esetén, de ezek többnyire jól tolerálhatóak voltak.
Előadásomban a DE-KK Gyermekklinika Neurológiai szakrendelésén gondozott, sclerosis multiplex-es gyermeknél alkalmazott immunmoduláns terápia hatékonyságát, illetve a kezelésük kapcsán fellépő kíhívásokat szeretném ismertetni.

Két CHRNE mutáció előfordulása CMS betegségben egy magyar-bolgár-görög családban

Karcagi Veronika[1], Herczegfalvi Ágnes[2], Tímár László[3], Angela Abicht[4], Hanns Lochmüller[4]
[1] Istenhegyi Géndiagnosztikai Központ, Budapest, [2] SE II. Gyermekklinika, Budapest, [3] ÁEEK Genetikai Tanácsadás, Budapest, [4] LMU München, Genzentrum, München

A congenitális myasthenia syndromák (CMS) genetikailag és klinikailag heterogén betegségcsoport, melyben a neuromusculáris transzmisszió zavarának kialakulásában számos mechanizmus játszik szerepet. Az egyes károsító defektusokat a patofiziológiai, morfológiai és genetikai jellemzőik alapján lehet meghatározni. A congenitális myasthenia syndromákat a defektus helye alapján csoportosítjuk: preszinaptikus, szinaptikus és posztszinaptikus CMS-re. Preszinaptikus defektus (CHAT mutáció) érinti a szinaptikus vesiculák számát és nagyságát, vagy az acetylcholin (ACh) reorganizációját. A szinaptikus résben az acetylcholin esterase (AChE) hidrolizálja az acetylcholint cholinra éa acetyl-coenzym A-ra. Posztszinaptikus defektus esetén az acetylcholin receptorok (AChR) strukturális és kinetikus zavara alakul ki. A defektus érinti mindazokat a fehérjéket, vagy enzimek sorát, melyek a szinapszisok kialakulásában, működésében, az AChR-ok csoportosulásában (clustering) vesznek részt. Eddig több mint 12 gén mutációit azonosították,

melyek szerepet játszanak a betegség kialakulásában.
Előadásunkban beszámolunk egy, a klinikai kivizsgálás időpontjában 8 éves gyermek genetikai vizsgálatáról, amely a posztszinaptikus CMS típusban gyakran érintett CHRNE génben két ritka mutációt, a 2. exonban egy inszerciós, míg a 7. intronban egy splicesite mutációt igazolt. A gyermek édesapja bolgár, míg édesanyja görög származású. Sikerült a kiterjedt családvizsgálattal azonosítani a mutációk szegregációját a családon belül, így a nagyszülőkig felmenően visszavezettük a kóros variánsok megjelenését.
Vizsgálatunk felhívja a figyelmet a CMS betegség heterogenitására, a megfelelő terápia alkalmazására a genetikai diagnózis birtokában, valamint a heterozigóta hordozók azonosításának fontosságára a biztonságos családtervezés érdekében.

MOG asszociált betegségek

Móser Judit[1], Deák György[2], Cserháti Helga[1], Mellár Mónika[1], Orbók Anna[1], Szamosújvári Judit[1], Rosdy Beáta[1]
[1] Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológia, Budapest, [2] Fejér megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház Gyermekosztály, Székesfehérvár

Bevezetés: Az akut központi idegrendszeri demyelinizációval járó kórképek igen változatosak. A pontos diagnózis felállítása sok esetben komoly kihívást jelent.
Esetismertetés: A 7 éves fiú láz, hányás, aluszékonyság, járásképtelenség miatt került kórházba. Alsó végtagi túlsúlyú tetraparesis és inkontinencia miatt koponya és gerinc MR készült, ADEM igazolódott. Nagy dózisú szteroid kezelésre állapota gyorsan javult. Egy hónappal később szomnolenciát és törzsataxiát lehetett észlelni. Újabb egy hónap múlva ismétlődő hányás, ataxia és nystagmus jelentkezett. Szteroid terápia mellett rövid idő alatt tünetmentessé vált. 8,5 éves korában nystagmussal, kettős látással járó epizód fordult elő. 3 hónappal ezután jobb oldali opticus neuritise zajlott. MOG ellenanyag vizsgálata ismételten pozitív eredményt adott. Diagnózis: ADEMON.
Következtetés: Gyermekkori szerzett demyelinizációs betegségekben az esetek kb. 1/3-ában MOG ellenanyag pozitivitás található. Az ellenanyag titer alakulása prognosztikai értékű. A MOG asszociált betegségcsoport klinikai jellegzetességei, MR jellemzői és terápiás lehetőségei egyre jobban körvonalazódnak – ezek ismerete nagy segítség a klinikus számára.

Pompe kór: „Ha nem, akkor miért igen”

Szántó Zita[1], Merő Gabriella[1], Balku Enikő[1], Dezsőfi Antal[2]
[1] Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Oktatókórház Gyermekosztály, Nyíregyháza, [2] Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A 2 hónapos leány csecsemő 2017 augusztusában került kórházunk intenzív részlegére igazolt hypertrophiás cardiomyopathia és emelkedett GOT, GPT, LDH és CK értékek hátterében felmerülő anyagcsere betegség gyanúja miatt. Ekkor fejlődésneurológiai statusa életkorának megfelelő volt. Kardialis statusa és laboreltérései hátterében elsősorban Pompe kór , esetleg MPS I, Fabry, valamint Gaucher kór merült fel, az enzimaktivitás vizsgálatok a feltételezett diagnosist ismételten sem támasztották alá. Anyagcserebetegségek irányába elküldött vér és vizelemintákban sem találtak kóros eltérést. Osztályunkon acidosist, hypoglycaemiat, laktát és ammónia szint emelkedést nem észleltünk. Tartósan emelkedett májenzimértékei alapján hepatikus érintettséget feltételezve májbiopsziát végeztünk. 2018.01.17-19 között SE I. sz. Gyermekklinika osztályán feküdt kivizsgálás céljából. Annak ellenére, hogy 2 alkalommal a Pompe kór irányába végzett enzimaktivitás vizsgálat normál értékeket adott, a klinikum, a kórlefolyás és a már rendelkezésre álló vizsgálati eredményeket is figyelembe véve az alfa glukozidáz aktivitás mérést megismételték. Mind a harmadik mérés mind pedig az előző mintákból végzett ellenőrző mérések egyaránt kórosan alacsony aktivitást igazoltak. Genetikai vizsgálata is megtörtént, mely megerősítette a Pompe kór diagnosisát(atípusos infantilis forma) 6 hónapos korától észleltük egyértelműen vázizom hypotoniáját. Nyomonkövetése során szívizom hypertrophiája fokozódott, a szív pumpafunkciója romlott. A pontos diagnosis felállítását követően 2018. február végén tudtuk megkezdeni az enzimpótló (Myzozim) terápiát. A kezelés hatására cardialis statusa szépen normalizálódott, emellett izomereje is lassan nőni kezdett. Stabil cardialis statusa lehetővé tette az intenzív mozgásfejlesztést. A komplex kezelés hatására betegünk mozgásfejlődése látványosan megindult, több mint fél éves.

Huple® mozgás- és koordinációfejlesztő orvostechnikai eszköz egyensúlyjavító hatásának kontrollált vizsgálata

Szalai Judit[3], Schultheisz Judit[3], Bencsik László[1,2], Zelei Ambrus[1,2], Nagy Dalma[1,2], Insperger Tamás[1,2]
[1] Budapesti Műszaki és Gazdaságtudományi Egyetem, Műszaki Mechanikai Tanszék, Budapest, [2] MTA-BME Lendület Emberi Egyensúlyozás Kutatócsoport, Budapest, [3] Gézengúz Alapítvány, Budapest

A Gézengúz Alapítvány diagnosztikai és terápiás munkájának egyik alapeszköze a Huple® mozgás- és koordinációfejlesztő eszköz. Lényege, hogy kora gyermekkortól folyamatos mozgásra és aktivitásra késztet, játékosan segít megéreztetni a törzs aktív stabilizációját, illetve a testsúly tudatos áthelyezését, ami a jó egyensúly és a harmonikus mozgáskoordináció alapja, valamint a vesztibuláris rendszer ingerlésével kiválóan alkalmazható az idegrendszer érésének támogatására.
Jelen kutatás célja, hogy mérnöki eszközök felhasználásával igazoljuk a Huple® eszköz egyensúlyozási képességre gyakorolt pozitív hatását. Ehhez a vizsgált gyermekek mozgását OptiTrackR [2] mozgáskövető rendszerrel rögzítettük. A mérések során az eszközre és a vizsgált személyekre rögzített markerek pozícióját követtük különböző egyensúlyozási feladatok során. A vizsgálatban hét, 3-7 év közötti, hemiparesis diagnózisával élő gyermek vett részt, akik hat hetes intenzív terápiában, Huple® tréningben részesültek. Az egyensúlyozási képességüket rögzítettük a terápia előtt és után. Az egyensúlyozási képességeket a mozgáskövető rendszerrel különböző feladatok végrehajtása közben mértük: Huple®-ban egyhelyben állás és ülés, illetve az egyensúlyi helyzetből standard mértékben kitérített Huple® lengésének megállítása. A Huple® specifikus feladatokon kívül az emberi egyensúlyozást jól jellemző egyszerű ügyességi feladatot is végrehajtottak a gyermekek.
Továbbá felvettük a Pediatric Balance Scale (PBS) - Gyermekkori Egyensúlyi Skálát, mely 14 elemből álló rendszer a statikus és dinamikus egyensúly felmérésére.
Ahhoz, hogy a terápia hatására bekövetkező mozgásfejlődést és a mért eredményeket viszonyítani tudjuk, kontrollcsoportként elvégeztük a méréseket azonos korcsoportból egészséges, óvodás gyermekekkel is.

11.15-13.15 SZÍNES GYERMEKNEUROLÓGIA II.

Vezet-e a shunt? Ventriculoperitoneális shunt-komplikációk betegeinkben

Nagy Eszter[2], Vető Ferenc[1], Péter István[2], Hollódy Katalin[2]
[1] PTE ÁOK Idegsebészeti Klinika, Pécs, [2] PTE ÁOK Gyerekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

A congenitalis hydrocephalus az irodalmi adatok szerint kb. 0,5-0,8/1000 élveszülöttet érint. Részben genetikai eredetű, de sok esetben külső tényezők (infekció, teratogén hatás stb.) járulnak hozzá a kialakulásához. A szerzett hydrocephalus leggyakrabban (~35%) vérzés következtében jön létre. A kommunikáló hydrocephalus leggyakoribb sebészi megoldása a ventriculoperitoneális shunt behelyezése.
Előadásunkban célul tűztük ki, hogy VP-shuntöt viselő betegeink esetismertetésein keresztül bemutassuk a shuntviselés lehetséges komplikációinak (pl. infekció, mechanikai probléma, elzáródás stb.) főbb jellemzőit.
Konklúzióként elmondhatjuk, hogy e szövődmények időben történő felismerése és a különböző társszakmák együttműködése kulcsfontosságú e betegek ellátásában is.

Shuntvezetési zavar diagnosztikus nehézségei, három esetünk kapcsán

Miklós Viktória, Bessenyei Mónika, Nagy Andrea, Novák László
Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Intézet, Debrecen

A hydrocephalus internus a cerebrospinális folyadéknak az agykamrákbanvalótúlzott felszaporodásával járó betegség, mely következményes agykamratágulatot, ezáltal intracraniális nyomásfokozódást okoz. A hyrdocephalusok két fő csoportja az obstruktív és a kommunikáló hydrocephalus. A congenitális hydrocephalusok gyakorisága 0.5-0.8 eset 1000 élve születésre. Ennek leggagykoribb oka a velőcsőzáródási rendellenesség, ez az összes eset 15-25 % , de számos genetikailag determinált forma is ismert. A szerzett hydrocephalusok hátterében itraventriculáris vérzés, központi idegrendszeri tumorok vagy infekciókállhatnak. A rendellenességre hajlamosító tényezők az alacsony születési súly, koraszülöttség, anyai diabetes, rossz szociális körülmények, a fiú nem.
A koponyaűri nyomásfokozódással járó hydrocephalus intenus műtéti megoldást kíván. A beültetett venrticulo-subgalealis, ventriculo-peritonealis vagy ventriculo-atrialis shunt működészavarának a növekvő intracranialis nyomásra jellemző tünetei vannak.A koponyaűri nyomásfokozódás klinikai tünetei nem mindig egyértelműek, gyakran megegyeznek más betegségek pl. infekciók tüneteivel, éppen ezért a shunt-öt viselő betegek esetében minden tünetet különös elővigyázatossággal kel kezelnünk. Előadásunkban a shuntelégtelenség differenciáldiagnosztikai nehézségeit saját eseteink kapcsán mutatjuk be.
Összefoglalásul elmondhatjuk, hogy a shunt elégtelenség diagnózisa összetett, a klinikai kép a tüneti terápiára adott válasz, a laborvizsgálatok és képalkotó vizsgálatok együttes értékelésével állítható fel a diagnózis. Különösen fontos a halmozottan sérült gyerekeknél a szülő által észleltek figyelembe vétele.

Microcephalia – egy meghökkentő lelet

Fejes Melinda[1], Ivancsó Johanna[1], Koós Eszter[2], Kelen Mária[1], Megyeri Timea[1], Váradi Katalin[1], Fürjész Dóra[1], Szűcs Ildikó[1]
Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház,, [1] Újszülött Intenzív Osztály; [2] Gyermekradiológiai Osztály, Miskolc

Betegünket az eset ritkasága miatt mutatjuk be.
A BAZ Megyei Központi Kórház Szülészeti Osztályáról vettük át a 29. gesztációs hétre, olygohydramnion, intrauterin dystrophia miatt sectió caesareaval, 1120 grammal, Apgar 6/8 állapotban született kislány koraszülöttet. Már a szülőszobán feltűnt microcephaliája, stigmatizáltsága.
Matert a magzat intrauterin dystrophiája miatt gondozták. Az anyai anamnaesisben egy spontán szülés és három császármetszés szerepel. 28. gesztációs héten került kórházunkba, ahol RDS és antibiotikus prophylaxisban részesült. TORCH szerológia készült, melyben rubeola, toxoplasma fogékony, CMV, Parvovírus B19 fertőzésen átesett. Aktuális HSV fertőzés nem igazolható.
A gyermek első koponya ultrahangján a frontális agykamrák kissé tágabbak, törzsdúcoknál lineáris reflektivitás figyelhető meg.
1. TORCH vizsgálat negatív.
Szemfenék vizsgálatán üvegtesti borússágot, majd chorioretinitist láttak.
2. TORCH vizsgálatát ismételtük és kiegészítettük EBV, Varicella-Zoster, Parvovírus B19, HIV vírus és luesz szerológiával. Akut infekciót egyik sem jelzett. Szérum és vizelet CMV PCR is negatív volt. Zika infekció negatív.
Lymphocytás choriomeningitis antigén közelmúltban elszenvedett infekciót igazol.
LCMV PCR negatív, de ez a betegség későbbi szakaszában lett levéve.
EEG-n diffúz cerebrális lézió látható, de klinikailag convulziója nem volt.
Önállóan etethető. BERA szűréssel ép hallás nem mérhető.
Oldalkamra tágulata progrediált, jelenleg Idegsebészeti Osztályon Ventrikulo-peritoneális shunt beültetésre vár. A betegség hosszú távú prognózisa rossz, súlyos cerebrális parézis, értelmi sérülés és epilepszia kialakulása várható.

Megalencephalia a PI3K-AKT-mTOR jelátviteli rendszer komponenseinek mutációja következtében

Zombor Melinda[1], Kalmár Tibor[1], Maróti Zoltán[1], Mirzaa Ghayda M.[2], Sztriha László[1]
[1] SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged, [2] Center for Integrative Brain Research, Seattle Children's Research Institute, Seattle, WA, USA

Bevezetés: Megalencephaliában az occipito-frontalis fejkörfogat 2-3, vagy több standard deviációval (SD) meghaladja a középértéket a nagy agyvolumen következtében. A PI3K (foszfatidilinozitol-3-kináz) – AKT (AK mouse+Transforming or Thymoma) – mTOR (mammalian target of rapamycin) jelátviteli rendszer egyes tagjait kódoló gének (pl. PIK3R2, PIK-3CA, AKT3, MTOR, CCND2) mutációi a jelátviteli rendszer aktivációjához vezetnek és megalencephaliát eredményeznek polymicrogyria, vagy egyéb corticalis malformáció kíséretében.
Betegek és módszerek: Két beteget ismertetünk, új generációs szekvenálással az egyik gyermekben a PIK3R2 gén, a másikban pedig az AKT3 gén mutációját azonosítottuk.

1. beteg: Globálisan késlekedő fejlődés és gyors fejkörfogat növekedés indokolta a fiú vizsgálatát. Occipito-frontalis fejkörfogata 56 cm (4,1 SD) volt 20 hónapos korában. Az MRI kétoldali polymicrogyriát igazolt. A molekuláris genetikai vizsgálat a PIK3R2 gén 10-es exonjában mozaik (16%) de novo heterozigóta misszenz variánst (c.1117G>A, p.Gly373Arg) tárt fel.
2. beteg: Globálisan késlekedő fejlődés és gyors fejkörfogat növekedés (55 cm = 4,1 SD 28 hónapos korban) miatt vizsgáltuk a fiút. Az MRI kétoldali polymicrogyriát mutatott. A molekuláris genetikai vizsgálat az AKT3 gén 13-as exonjában de novo heterozigóta misszenz variánst (c.1393C>T, p. Arg465Trp) igazolt.
Következtetések: A leírt variánsok a PI3K-AKT-mTOR jelátviteli rendszert aktiváló (gain-of-function) mutációk. Felismerésük a főbb kórfolyamatok és szövődményeik patofiziológiájának megértését segíti.

Az ajakhasadékon túl... (esetismertetés)

Bauer Viktor
Kenessey Albert Kórház, Gyermekosztály, Balassagyarmat

Előadásomban egy leánycsecsemő esetét ismertetem, akinek születését követően derült fény kétoldali ajak- és szájpadhasadékára, valamint későbbiekben az ennek hátterében álló multiplex, a központi idegrendszert és több más szervrendszert érintő súlyos középvonali fejlődési rendellenességére. A beteg 11 hónapos korban exitált. Az előadás végén kitérek a betegségcsoport spektrumának áttekintésére a súlyos, élettel össze nem egyeztethető formáktól az alig észrevehető, rejtett, enyhe tünetekkel jelentkező formákra.

Tartósan beteg gyermeküket otthon ápoló szülők életminősége

Faragó Johanna Fruzsina, Nagy Eszter, Hollódy Katalin
PTE ÁOK KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

Bevezetés: az otthonukban ápolt krónikus beteg gyermekekkel kapcsolatban számos felmérés született, de őket a nap 24 órájában gondozókról kevesebb az adatunk, pedig számos problémával kell megküzdeniük.
Célunk volt felmérni, milyennek tartják életminőségüket a krónikus beteg gyermeküket otthon ápoló szülők és mely tényezők befolyásolják ezt leginkább.
Betegek és módszerek: a PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika Neurológia Osztályán, a Magyar Rett Szindróma és a „Lépjünk, hogy Léphessenek" Alapítvány segítségével kértük meg a szülőket a PROMIS® és a Neuro-QOL Item Bank kérdőívek, valamint egy általunk összeállított kérdéssor kitöltésére. A válaszok alapján K-Means algoritmussal négy csoportra osztottuk a szülőket az életminőségük szerint (kiváló; jó; kielégítő; rossz), majd vizsgáltuk az adott tényezők és ezen csoportok összefüggéseit.
Eredmények: a 78 kitöltött kérdőív értékelése alapján a magukat leginkább szorongónak valló szülők közül senki sem értékelte az életminőségét kielégítőnél jobbra, míg a legritkábban szorongók 86%-a tartotta azt jónak vagy kiválónak. A szülők átlagéletkora 44 év, 19%-uk vallotta magát egészségesnek és többségük (94%) az életminőségét jónak vagy kiválónak értékelte. A magukat betegnek valló szülőknek (81%) csupán 47%-a gondolta az életminőségét jónak vagy kiválónak. Az önmagát rátermettnek tartó szülők 84%-a értékelte életminőségét jónak vagy kiválónak, míg a kevésbé rátermetteknek mindösszesen 16%-a.
A beteg gyermek közösségben való rendszeres részvétele és kórházban töltött időtartama kevésbé befolyásolta a szülő életminőségét.
Következtetések: a krónikus beteg gyermekek szüleinek életminőségét nem csak a gyermekük, hanem a saját maguk szomatikus és pszichés állapota is erősen meghatározza; így az optimális otthonápolás érdekében nagy hangsúlyt kell fektetni nem csak a gyermek, hanem a szülő egészségi állapotára is.

Agydaganatok klinikai felismerésének új szempontjai

Szamosújvári Judit[1], Rosdy Beáta[1], Móser Judit[1], Mellár Mónika[1], Cserháti Helga[1], Orbók Anna[1], Markia Balázs[2], Pálmafy Beatrix[2], Laufner Zsófia[2], Balázs György[3], Rudas Gábor[4]
[1] HOGYI-Gyermekneurológiai osztály, Budapest , [2] OKITI – Gyermekidegsebészeti osztály, Budapest, [3] HOGYI-MR Laboratóriuma, Budapest, [4] SE-OKK Neuroradiológiai tanszék, Budapest

A gyermekkori primer központi idegrendszeri tumorok a második leggyakoribb malignus betegségként jelentős mortalitású kórképek. Gyermekneurológusként felismerésük kiemelt fontosságú. Előadásomban a gyermekkori agytumorok igen változatos, gyakran atípusos, „tankönyvet nem ismerő" tüneteit mutatom be különböző esetek kapcsán.
Az esetismertetések arra hívják fel a figyelmet, hogy a gyermekkori agytumorok megjelenése és klinikai tünetei sokszor atípusosak. A diagnózis kihívást jelent.

Pontocerebellaris hypoplasia

Trojna Lilla[1], Merő Gabriella[1], Szűcs Zsuzsanna[2], Balogh István[2], Koczok Katalin[1]
[1] Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Oktatókórház Nyíregyháza Gyermekosztály, [2] Debreceni Egyetem ÁOK Laboratóriumi Medicina Intézet

Betegünk 7. terhességből 4. gyermekként született. Perinatális anamnézisében infekció, légzészavar, hipotónia szerepeltek. Családi anamnézise terhelt, három lánytestvére közül, egyik 2 éves korában exitált, aki súlyos cerebelláris atrófia, (súlyos generalizált hipotónia) pszichomotoros retardáció, cardiomyopathia miatt állt gondozásunk alatt. Másik testvérét csecsemőkori epilepszia miatt gondozzuk, emellett D vitamin anyagcserezavar és tubulopathia hátterében genetikai vizsgálat 4-es típusú Fanconi renotubuláris szindróma fennállását igazolta. Legidősebb lánytestvére egészséges. A súlyos generalizált hipotónia, SMA szerű fenotípus hátterében az elvégzett genetikai vizsgálat 5-ös kromoszóma eltérést nem igazolt. Az elkészült koponya MR a klinikum és az elhalálozott testvér kórlefolyásának, vizsgálati eredményeinek áttekintése alapján már csecsemőkorban felmerült a pontocerebellaris hypoplasia (PCH), mely az irodalomban a" non 5q" SMA leggyakrabban előforduló okaként szerepel. Néhány évvel jelen esetünket megelőzően külföldi örökléstani labor segítségével sikerült post mortem igazolni három, másik roma családból származó PCH 1 –ben elhunyt testvér genetikai eltérését, pontos diagnózisát. A fenti adatok ismeretében egy idő elteltét követően lehetőségünk nyílt a debreceni munkatársaktól célzott, betegségspecifikus molekuláris genetikai vizsgálatot kérnünk, az EXOSC3 gént vizsgálták. A molekuláris genetikai vizsgálat két gyakori EXOSC3 génmutációt azonosított (c.92G> C,

p.(Gly31Ala) és c.395A> C p.(Asp132Ala)), alátámasztva a PCH 1B típusát. A p.(Gly31Ala) mutáció alapító roma mutáció, a hordozó gyakoriság egyes roma populációkban igen magas, ~4%. A vizsgálat eredménye. A PCH 1B egy súlyos autoszómális recesszíven öröklődő neurológia rendellenesség, melyre már a neonatális időszaktól kezdve jellemző a spinális és cerebelláris motoneuron degeneráció, a tünetek korán megjelennek és dominál az SMA szerű kép. A neonatális és csecsemőkori hipotóniák diagnosztikája nagy kihívás a klinikus számára és nagy segítséget jelenthet az előzetesen megszerzett tapasztalatok felhasználása és a jó kollaboráció társintézetekkel.

A munka a GINOP-2.3.2-15-2016-00039 pályázat támogatásával valósult meg.

Szerzői index

Abicht, Angela....14,39
Altmann Anna 9,14,18,38
Badacsonyiné Kassai Krisztina 14,38
Balázs György 9,12,16,45
Balázsfi Réka....12,30
Balku Enikő....14,40
Balogh István. 9,14,16,19,38,45
Bara Zsanett....12,33
Barsi Péter 9,12,18,20,29
Bauer Viktor....15,44
Bányász Edina....12,33
Beleznay Zsuzsanna 9,20
Bencsik László....14,41
Benke Péter....12,29
Bessenyei Mónika.... 9,11,12,14,15,19,20,33,39,42
Béres Ildikó....10,23
Bognár László.... 13,35,36
Bognár Zsolt 12,32
Cserháti Helga....9,10,11,12, 14,16,18,22,24,26,32,40,45
Cservenyák Judit....9,10,23
Csüllög Zsuzsanna....12,14,31
Dávid Máté....11,13,26
Deák György 14,40
Dezsőfi Antal 14,40
Dobner Sarolta.... 9,12,20,29
Elmont Beatrix 12,29
Erdős Fruzsina 14,39
Faragó Johanna Fruzsina....16,44
Farkas Márk Kristóf 12,31
Farkas Viktor....12,14,31,38
Fejes Melinda....15,43
Fekete Gábor.... 13,35,36
Fekete Krisztina....14,38
Fogarasi András...11,12,14,27,30
Fürjész Dóra....15,43
Gárdos László....12,29
Gergely Anita.... 12,15,30
Gergev Gyurgyinka 13,37
Goda Veronika 12,29
Grabicza Anita....9,20
Grosz Zoltán 15
Hadzsiev Kinga 15
Havasi Anikó....14,38
Hegyi Márta....9,20
Herczegfalvi Ágnes 11,14,15,27,39
Hollódy Katalin....9,11, ...15,16,19, 21,26,42,44
Horváth Rita....9,18
Insperger Tamás....14,41
Ivancsó Johanna....15,43
Jakus Rita.... 15
Kalmár Tibor 15,43
Kamotsay Katalin 12,29
Karcagi Veronika....14,39
Kelen Mária....15,43
Kiss Viktória 9,18
Koczok Katalin 16,45
Kollár Katalin.... 11,27
Koós Eszter 15,43
Kovács Éva 9,12,18,32
Kovács Ildikó....14,38
Kőmíves Sándor 9,20
Laufer Zsófia....13,36,37
Liptai Zoltán.... 9,12,20,28,29
Lochmüller, Hanns 14,39
Markia Balázs....12,13,16,29,31
Maróti Zoltán 15,43
Megyeri Timea....15,43
Mellár Mónika.... 9,10,11,12, ...14,16,18,22,24,26,32,40,45
Merő Gabriella...11,14,15,16,40,45
Mikos Borbála....12,30
Miklós Viktória....15,42
Milán Flóra 9,20
Mirzaa Ghayda....15,43
Molnár Mária Judit 15
Móser Judit.... 9,10,11,12,14, ... 16,18,22,24,26,32,40,45
Nagy Andrea....12,29
Nagy Dalma....14,41
Nagy Dávid....13,36
Nagy Eszter....15,16,42
Nagy Gábor....13,34,44
Nagy Imola Beatrix...9,12,18,32
Németh Gyöngyi 13,15,35,42
Novák László 13,15,35,36,42
Orbók Anna.... 9,10,11,12,14, ... 16,18,22,24,26,32,40,45
Ormay Cecília....10,23
Orosz Miklós....12,30
Pataki István....13,35
Pauleczki Annamária 10,23
Pálfi Erzsébet....14,38
Pálmafy Beatrix.... 12,13,16,29 34,36,37,45
Péter István 9,11,15,19,26,42
Richter Éva 14,38
Rosdy Beáta.... 9,10,11,12,14,16, ...18,22,24,26,27,32,40,45
Rudas Gábor .... 9,12,16, ...18,20,29,33,45
Salomváry Bernadett....13,34
Schnur János 12,32
Schultheisz Judit 14.41
Simon Réka....10,23
Skobrák Andrea....10,22
Szabó Léna....11,15,27
Szabó Nóra....9,18
Szabó Tamás 9,20
Szakszon Katalin 9,19
Szalai Judit 14,41
Szamosújvári Judit ....9,10,11,12, ...14,16,18,22,24,26,32,40,45
Szántó Zita 14,40
Szeglet Péter 12,29
Szeifert Lilla....12,31
Szikszay Edit.... 9,20
Szőcs Anna....12,33
Sztriha László 15,43
Szűcs Ildikó....15,43
Szűcs Zsuzsanna 14,16,38,45
Tímár László....14,39
Trojna Lilla 16,45
Varga Edit 12,33
Varga Petra 9,20
Váradi Katalin 15,43
Velkey György....12,30
Vető Ferenc....15,42
Zelei Ambrus....14,41
Zombor Melinda 15,43

Jegyzetek

Jegyzetek

Jegyzetek

BEBA® SUPREME HA START

Az első és egyetlen anyatej-helyettesítő tápszer Magyarországon, amely HMO*-t tartalmaz.

BEBA® SUPREME HA START,
hypoallergén tejalapú anyatej-helyettesítő tápszer

* 2'-O-fukozil-laktóz (2'FL) és Lakto-N-neotetróz (LNnT), amelyek szerkezetileg teljesen identikusak az anyatejben megtalálhatókkal.
** A Nestlé egyedülálló fehérjetechnológiája állítja elő az OPTIPRO® fehérjét.

BEBA SUPREME HA START, 400 g, Bruttó fogy. ár: 2 660 Ft, TB támogatás összege (25%): 665 Ft, Térítési díj: 1 995 Ft NEAK végleges publikus gyógyszertörzs (PUPHA) érvényesség kezdete: 2020.03.01.

Fontos figyelmeztetés! A csecsemő legjobb tápláléka az anyatej. A szoptatás a legegészségesebb táplálási mód. Amennyiben nem áll rendelkezésre elegendő anyatej, vagy a szoptatásnak más akadálya van, tápszer kizárólag a gyermekorvos javaslatára, orvosi ellenőrzés mellett, a használati utasítás szerint alkalmazható. Alkalmazás előtt olvassa el a termékek címkéin feltüntetett adhatósági és elkészítési útmutatót! Ne térjen el a használati utasítástól, mert az zavart okozhat a kisbaba fejlődésében.

Ha a csecsemő bizonyítottan tehéntejfehérje-allergiás, a BEBA® SUPREME HA START nem alkalmazható.

Tájékoztató kizárólag egészségügyi szakemberek részére. A Nestlé Hungária Kft. kizárja a felelősségét az egészségügyi szakembereknek szóló szakmai tájékoztató anyag illetéktelen személyek általi felhasználásáért.

Nestlé Hungária Kft.

Lezárás dátuma: 2020.03.09. BEBA_H_202003/1

LEVIL
filmtabletta
Levetiracetám

250mg 100x

LEVETIRACETÁM – A HATÉKONY ANTIEPILEPSZIÁS TERÁPIA FONTOS ELEME, KEDVEZŐ ÁRON

RÖVIDÍTETT ALKALMAZÁSI ELŐÍRÁS | Levil 250 mg filmtabletta | Levil 500 mg filmtabletta | Levil 750 mg filmtabletta | Levil 1000 mg filmtabletta

MINŐSÉGI ÉS MENNYISÉGI ÖSSZETÉTEL: Hatóanyag: 250 mg, 500 mg, 750 mg, ill. 1000 mg levetiracetám filmtablettánként. | GYÓGYSZERFORMA: filmtabletta

TERÁPIÁS JAVALLATOK: A Levil újonnan diagnosztizált epilepsziában szenvedő, 16 éves kor feletti betegek – másodlagos generalizációval járó vagy anélkül fellépő – parciális görcsrohamainak monoterápiában történő kezelésére javasolt szer. A Levil 250 mg, 500 mg, 750 mg, 1000 mg filmtabletta adjuváns terápiaként javasolt szer epilepsziában szenvedő felnőttek, serdülők, gyermekek és 1 hónapos kor feletti csecsemők – másodlagos generalizációval vagy anélkül fellépő – parciális görcsrohamainak kezelésére, juvenilis myoclonusos epilepsziában szenvedő felnőttek és 12 éves kor feletti serdülők myoclonusos görcsrohamainak kezelésére, idiopátiás generalizált epilepsziában szenvedő felnőttek és 12 éves kor feletti serdülők primer generalizált tónusos-clonusos görcsrohamainak kezelésére.

ADAGOLÁS ÉS ALKALMAZÁS: A filmtablettákat szájon át kell bevenni, elegendő mennyiségű folyadékkal együtt, étkezés során vagy attól függetlenül. A napi adagot két egyenlő részre elosztva kell alkalmazni. Monoterápia: Felnőttek és 16 éves kor feletti serdülők: A javasolt kezdő adag naponta 2 x 250 mg, amit 2 héttel később 2 x 500 mg-os kezdő terápiás dózisra kell emelni. A terápiás válaszreakcióitól függően a dózis 2 hetente napi 2 x 250 mg-mal tovább emelhető. A maximális napi adag 2 x 1500 mg. Adjuváns kezelés: Felnőttek (≥18 éves) és 50 kg-os vagy annál nagyobb testtömegű (12–17 éves) serdülők: A javasolt kezdő adag naponta 2 x 500 mg. Ez a dózis a kezelés első napjától kezdve alkalmazható. A terápiás válaszreakcióitól és a tolerálhatóságtól függően a napi dózis 2 x 1 500 mg-ig emelhető. Az adagok változtatása 2–4 hetente történhet, napi 2 x 500 mg-os emeléssel vagy csökkentéssel. Idősek (65 éves korban és afelett): Csak beszűkült vesefunkciójú idős személyek kezelése során szükséges a terápia módosítása (lásd a „Vesekárosodásban szenvedő betegek" című bekezdést). Gyermekek, monoterápia: A monoterápiában alkalmazott levetiracetám kezelés biztonságosságát és hatásosságát 16 év alatti gyermekek és serdülők esetében nem igazolták. Nincsenek rendelkezésre álló adatok. Kiegészítő kezelés gyermekek (25 kg testtömeg felett) és 50 kg-nál kisebb testtömegű (12–17 éves) serdülők számára: a javasolt kezdő adag naponta 2 x 250 mg, a maximális napi adag pedig 2 x 750 mg. A legkisebb hatásos dózist kell alkalmazni. Az 50 kg-os vagy annál nagyobb testtömegű gyermekeknél alkalmazott adagolás megegyezik a felnőttekével. Az orvosnak a testtömeg és a dózis szerinti legmegfelelőbb gyógyszerformát és hatáserősséget kell felírnia. Vesekárosodásban szenvedő betegek: A napi dózist egyénenként kell megállapítani a vesefunkció alapján. Ld. a részletes alkalmazási előírást. Májkárosodásban szenvedő betegek: Enyhe vagy mérsékelt májműködési zavarban nem szükséges a dózis módosítása. Súlyos májkárosodásban a kreatinin clearance a valószínűsonál enyhébbnek mutatja a veseelégtelenség mértékét. Emiatt 60 ml/perc/1,73m2 alatti kreatinin clearance értékek esetében a napi fenntartó dózis 50%-os csökkentése ajánlott.

ELLENJAVALLATOK: Levetiracetámmal vagy más pirrolidon-származékkal, ill. a készítmény bármely segédanyagával szembeni túlérzékenység.

KÜLÖNLEGES FIGYELMEZTETÉSEK ÉS AZ ALKALMAZÁSSAL KAPCSOLATOS ÓVINTÉZKEDÉSEK: A jelenlegi klinikai gyakorlatnak megfelelően, amennyiben a Levil alkalmazását meg kell szakítani, ajánlatos a szer adását fokozatosan abbahagyni. Ld. a részletes alkalmazási előírást. Vesekárosodásban szenvedő betegeknél szükséges lehet a Levil dózisának módosítása. Súlyos májműködési zavarban szenvedő betegeknél az alkalmazandó dózis megválasztása előtt ajánlatos a vesefunkció vizsgálata. Antiepilepszia gyógyszerekkel (többek között levetiracetámmal) kezelt betegeknél öngyilkossági kísérletet, öngyilkossági gondolatokat és viselkedést jelentettek. Ennek következtében a betegeknél folyamatosan ellenőrizni kell a depresszió és/vagy öngyilkossági gondolatok és viselkedés jeleit, és fontolóra kell venni a megfelelő kezelést. A betegek (és a betegek gondozóinak) figyelmét fel kell hívni arra, hogy kérjenek orvosi tanácsot, amennyiben a depresszió és/vagy öngyilkossági gondolatok vagy viselkedés jelei lépnének fel. A gyermekekre vonatkozóan rendelkezésre álló adatok nem utalnak a növekedésre és a serdülésre gyakorolt hatásra. A tanulásra, az intelligenciára, a növekedésre, az endokrin funkciókra, a serdülésre és a termékenységre gyakorolt hosszú távú hatások azonban jelenleg még nem ismertek gyermekek esetében.

GYÓGYSZERKÖLCSÖNHATÁSOK ÉS EGYÉB INTERAKCIÓK: Felnőtteken végzett klinikai vizsgálatokból származó premarketing adatok szerint a Levil nem befolyásolja a vizsgált egyéb antiepilepsziás gyógyszerek szérumkoncentrációját, továbbá ezen gyógyszerek sem befolyásolják a Levil farmakokinetikáját. A rendelkezésre álló adatok nem utalnak klinikailag szignifikáns kölcsönhatásokra orális antikoncipiensekkel, illetve digoxinnal és warfarinnal. Ld. a részletes alkalmazási előírást.

TERHESSÉG ÉS SZOPTATÁS: A Levil alkalmazása a terhesség ideje alatt és a fogamzásgátlót nem szedő, fogamzóképes nőknél nem javasolt, csak nagyon indokolt esetben. Az antiepilepsziás kezelések abbahagyása a betegség súlyosbodását eredményezheti, ezáltal ártalmas lehet az anyára és a magzatra egyaránt. A levetiracetám kiválasztódik az anyatejbe. Emiatt a szoptatás nem ajánlott. Ha azonban a szoptatás ideje alatt levetiracetám-kezelésre van szükség, a szoptatás fontosságának figyelembe vételével mérlegelni kell a kezelés előny/kockázat arányát.

A KÉSZÍTMÉNY HATÁSAI A GÉPJÁRMŰVEZETÉSHEZ ÉS GÉPEK ÜZEMELTETÉSÉHEZ SZÜKSÉGES KÉPESSÉGEKRE: Az egyéni érzékenységben fennálló esetleges különbségek miatt egyes betegek, főként a terápia kezdetén vagy a dózis emelését követően álmosságot vagy egyéb központi idegrendszeri tüneteket észlelhetnek. Emiatt ajánlatos az óvatosság olyan esetekben, amikor a betegeknek gyakorlottságot igénylő feladatokat kell teljesíteniük, például gépjárművezetéskor vagy gépek üzemeltetésekor. A betegek lehetőleg ne vezessenek gépeket mindaddig, amíg be nem bizonyosodik, hogy a kezelés nem befolyásolja az ilyen tevékenységek végzéséhez szükséges képességeket.

NEMKÍVÁNATOS HATÁSOK, MELLÉKHATÁSOK: Felnőtteken végzett klinikai vizsgálatok során a leggyakrabban észlelt nemkívánatos hatások a következők voltak: somnolentia, asthenia és szédülés. Gyermekek esetében a leggyakrabban jelentett mellékhatások a következők voltak: hányás, ingatottság, hangulatingadozások, érzelmi labilitás, agresszivitás, szokatlan viselkedés, letargia. A felnőtteken, serdülőkön és gyermekeken végzett klinikai vizsgálatok során és a postmarketing tapasztalatok alapján észlelt nemkívánatos hatások listáját ld. a részletes alkalmazási előírásban.

TÚLADAGOLÁS: Tünetek: A Levil túladagolási esetében somnolentia, agitatio, agresszivitás, tudatzavar, légzésdepresszio és coma fordult elő. Kezelése: A levetiracetámnak nincs specifikus antidotuma. A túladagolás kezelése tüneti jellegű, sor kerülhet hemodialízisre is. A művese extrakciós hatékonysága 60 %-os a levetiracetám és 74 %-os az elsődleges metabolit esetében.

FELHASZNÁLHATÓSÁGI IDŐTARTAM: 3 év | **KÜLÖNLEGES TÁROLÁSI ELŐÍRÁSOK:** Különleges tárolást nem igényel. | **CSOMAGOLÁS:** 250 mg filmtabletta: 100 db; 500 mg filmtabletta: 120 db és 200 db; 750 mg filmtabletta: 60 db; 1000 mg filmtabletta: 60 db | **OSZTÁLYOZÁS:** Korlátozott érvényű orvosi rendelvényhez kötött, szakorvosi kórházi diagnózist követő járóbeteg-ellátásban alkalmazható gyógyszer (J).

A FORGALOMBA HOZATALI ENGEDÉLY JOGOSULTJA: MEDITOP Gyógyszeripari Kft., | 2097 Piliscsaroşenő, Ady Endre u. 1. | **A FORGALOMBA HOZATALI ENG. SZÁMA:** OGYI-T-21821/01 Levil 250 mg filmtabletta 100x | OGYI-T-21821/02 Levil 500 mg filmtabletta 120x | OGYI-T-21821/05 Levil 500 mg filmtabletta 200x | OGYI-T-21821/03 Levil 750 mg filmtabletta 60x | OGYI-T-21821/04 Levil 1000 mg filmtabletta 60x

A SZÖVEG ELLENŐRZÉSÉNEK DÁTUMA: 2019. augusztus 4. | További információért/bővebb tájékoztatásért kérjük, olvassa el a készítmény alkalmazási előírását. www.ogyei.gov.hu | Szöveg lezárásának dátuma: 2020. március 2.

2020/1 LEV

Készítmény megnevezése	Bruttó fogyasztói ár	Emelt támogatási összeg	Térítési díj emelt támogatás esetén	Közgyógyon kiváltható-e
Levil 250 mg filmtabletta 100x	4 900 Ft	4 410 Ft	490 Ft	Igen

Az ár 2019. 01.10-től érvényes. A mindenkori árakkal kapcsolatosan keresse fel a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő honlapját, www.neak.gov.hu | Vonatkozó indikációs pont: Eü. 90% 5/a3