



Duboka mozgovna stimulacija u poremećajima pokreta u djece – prikaz 10-godišnje djevojčice s neurodegeneracijom povezanom s pantotenat-kinazom

Nataša Nenadić Baranašić (natasanenadic@gmail.com) (Klinički bolnički centar Zagreb), Jakob Nemir (nemirjakob@gmail.com) (Klinički bolnički centar Zagreb), Fran Borovečki (fbor@mef.hr) (Klinički bolnički centar Zagreb), Ivan Lehman (thelehman@yahoo.com) (Klinički bolnički centar Zagreb), Branka Bunoza (brankabunoza@gmail.com) (Klinički bolnički centar Zagreb), Miroslav Weiss (miroslavweiss3@gmail.com) (Klinički bolnički centar Zagreb), Maja Jurin (maja.jurin@kbc-zagreb.hr) (Klinički bolnički centar Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Neurodegeneracija povezana s pantotenat-kinazom (PKAN) progresivna je neurodegenerativna nasljedna autosomno recesivna bolest iz skupine neurodegenerativnih bolesti s nakupljanjem željeza u mozgu (NBIA). Uzrokovana je mutacijom gena PANK2, koji kodira pantotenat-kinazu i dovodi do nakupljanja željeza u unutar-njim dijelovima globusa palidusa (GPi). Klinički tijek tipičnog (ranog) oblika bolesti počinje u prvih 10 godina života i očituje se distonijom, koreoatetozom, dizartrijom i spasticitetom. Neliječeni bolesnici s tipičnim oblikom bolesti postaju nepokretni u drugom desetljeću, s očekivanim smrtnim ishodom u drugom ili trećem desetljeću života. Medikamentozno liječenje kelatorima željeza, benzodiazepinima, antikolinergicima i spazmoliticima nije uspješno. Kirurško liječenje ugradnjom elektroda za duboku mozgovnu stimulaciju (DBS) u GPi u bolesnika s distonijama, uključujući PKAN, pokazuje varijabilne postoperativne rezultate koji ovise o vrsti i trajanju bolesti prije primjene DBS-a.

PRIKAZ BOLESNIKA

Prikazujemo 10-godišnju bolesnicu u koje se u dobi od 9 godina počela očitovati progresivna distonija (najviše desne ruke), dizartrija, spasticitet, koji su joj onemogućavali samostalno hranjenje, oblačenje i pisanje. Na MR-u mozga utvrđen je za PKAN specifičan neuroradiološki znak „tigrovog oka“ u oba globusa palidusa, dok je molekularno-genetičkom analizom potvrđena dijagnoza PKAN (složeni heterozigot za gen PANK2). Početna procjena distonije po ljestvici Burke-Fahn-Marsden Distonia Scale (BFMDS) bila je 33/120, a Distonia Disability Scale (DDS) 14 – 15/30. Kontrolna klinička procjena 3 mjeseca nakon početka medikamentozne terapije, pokazala je progresiju bolesti: BFMDS 48,4/120 te DDS 14 – 16/30. Indicirana je ugradnja elektroda za DBS u GPi. Tri mjeseca od početka DBS-a bolesnica je imala rezultat na BFMDS 27/120 (44%-tno poboljšanje) te DDS 11/30 (31%-tno poboljšanje), što se klinički ponajprije očitovalo poboljšanjem funkcije desne šake.

ZAKLJUČAK

Prikazali smo bolesnicu s PKAN-om i povoljnim odgovorom na terapiju DBS-om. Ugradnju elektroda za DBS u GPi u bolesnika s PKAN-om, posebno onih s ranim brzoprogresivnim oblikom bolesti, treba razmotriti što prije u tijeku bolesti, tj. prije pojave kontraktura i/ili piramidnih znakova, a svakako prije pojave distoničke oluje.

Idiopathic intracranial hypertension

Daniel Tibussek (daniel.tibussek@gmx.net) (Center for Pediatric and Teenage Health Care, Child Neurology)

INTRODUCTION

Pediatric IIH is a rare condition presenting with headache and papilledema, in a typical case. However, pediatric IIH is different from adult IIH in many ways. Diagnostic difficulties are frequent and no international consensus exists on how to treat pediatric IIH patients.

AIMS

To summarize recent developments in idiopathic intracranial hypertension (IIH), with particular attention to diagnostic difficulties, treatment options, including novel therapeutic avenues, and new options for clinical

assessment and monitoring, including optic ultrasound (Optic nerve sheath diameter=ONSD), optical coherence tomography (OCT) and telemetric intracranial pressure devices.

A step-wise approach to treatment will be presented.

METHODS AND PARTICIPANTS

Update on pediatric IIH.

DISCUSSION/CONCLUSION

Diagnostic difficulties pose a significant problem in clinical practice when dealing with presumed pediatric IIH patients. Overdiagnosis can lead to unnecessary invasive treatments. Techniques to help with diagnosing and monitoring pediatric IIH are advancing. These techniques, such as OCT, measuring ONSD, Close collaboration between child neurology, neuroophthalmology and neurosurgery is of high importance in order to prevent overtreatment and preventable long-term morbidity, respectively. Promising new therapies for IIH are currently being evaluated.

A closer LOOK at COVID-19 infection can sweep you off your FEET

Iva Hižar Gašpar (ivahizar@gmail.com) (Children's Hospital Zagreb), Domagoj Buljan (domagoj.buljan23@gmail.com) (Children's Hospital Zagreb), Jadranka Sekelj Fureš (jadranskasekelj@gmail.com) (Children's Hospital Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Case report

INTRODUCTION

The opsoclonus–myoclonus syndrome (OMS) is a rare and distinct neurological disorder characterized by rapid multidirectional conjugate eye movements (opsoclonus), myoclonus and ataxia, along with behavioral changes in children. Apart from its post-infectious etiology due to self-limiting para-infectious encephalitis, this syndrome may also represent a non-metastatic manifestation of neuroblastoma in children.

CASE REPORT

An 18-month-old male previously healthy child was admitted to the Department of Pediatric Neurology due to three weeks of persistent and progressive ataxia that occurred several days after COVID-19 infection. Performed MRI of the brain and spine, EEG, lumbar puncture and laboratory results were normal, except slightly elevated NSE. In the neurological status the child was unable to walk and was distinctly ataxic with observed hypotonia and shaking of the lower extremities. Opsoclonus was apparent with observed changes in behavior and aggression. Diagnostic metaiodobenzylguanidine scan was performed before the initiation of the steroids to exclude possible neuroblastoma.

CONCLUSION

We presented the case of a male child without known underlying neurological condition, who present with opsoclonus, myoclonus and ataxia, following a COVID-19 infection. Our patient received systemic corticosteroid therapy alone, with good clinical response. In pediatric patients with OMS, COVID-19 infection should be considered as a possible etiology.

Duchenneova mišićna distrofija – iskustvo tercijarnog centra

Ivana Trivić Mažuranić (ivana.trivic.0@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Ivana Đaković (mejdeni@yahoo.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Lana Lončar (lanamatec@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Andriana Pilon Far (apilon31@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Sanja Pejić Roško (sanja.rosko@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Ljubica Odak (ljubica.odak7@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Vlasta Đuranović (vlasta.duranovic2@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Jadranka Sekelj Fureš (jadrankasekelj@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Duchenneova mišićna distrofija (DMD) nastaje zbog mutacija u distrofinskom genu, smještenom na kromosomu Xp21 te se nasljeđuje X-vezano recesivno. Mutacije u genu dovode do gubitka ekspresije proteina distrofina koji omogućuje stabilnost i urednu funkciju miofibrila. Klinički simptomi i znakovi bolesti najčešće se zamjećuju nakon treće godine života.

CILJ

Cilj ovoga rada bio je istražiti demografska i klinička obilježja u djece s DMD-om, opseg i rezultate poduzete dijagnostičke obrade i liječenja.

METODE I ISPITANICI

U retrospektivno opservacijsko istraživanje uključena su sva djeca kojima je dijagnoza DMD-a postavljena u Klinici za dječje bolesti Zagreb od siječnja 2010. do prosinca 2022. godine.

REZULTATI

U navedenom razdoblju dijagnoza DMD-a postavljena je u 22 djece (srednja dob pri postavljanju kliničke sumnje $5,3 \pm 3,3$ godine, srednja dob pri prispjeću genetičke potvrde dijagnoze $5,6 \pm 3,8$ godine, 1 djevojčica). Devetero dječaka upućeno je pedijatrijskom neurologu zbog prolongiranog povišenja vrijednosti kreatin kinaze, njih sedmero zbog zaostajanja u psihomotornom razvoju, četvero zbog simptoma i znakova bolesti tipičnih za mišićnu distrofiju, a dvoje djece je upućeno po postavljanju istovjetne dijagnoze u njihova brata. U sklopu složene dijagnostičke obrade, u svih je ispitanika učinjeno genetičko testiranje. U većine ispitanika, njih 13-ero, genetska je mutacija otkrivena metodom višestrukog umnažanja vezanih proba, u njih sedmero metodom sekvenciranja DMD gena, dok je u dvoje ispitanika korištena višestruka lančana reakcija polimerazom. Najčešće detektirane mutacije bile su delecije egzona 48 – 51 (4 slučaja) te delecije egzona 3 i 4 (3 slučaja). Svi pacijenti uključeni su u dugoročno, multidisciplinarno praćenje i liječenje (prosječno vrijeme praćenja $44,3 \pm 17,2$ mjeseca). U njih 12-ero uvedena je peroralna kortikosteroidna terapija, dok je kod jednog dječaka dokazana nesmislena mutacija u egzonu 12 te je uvedeno ciljano liječenje atalurenom. Sedmero ispitanika izgubilo je samostalnu pokretljivost u prosječnoj dobi 11,5 godina, a kod osmero ispitanika zabilježene su značajne restriktivne smetnje ventilacije.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Pravodobno i točno postavljanje dijagnoze vodi k ranom, pravilnom i uspješnijem liječenju.

Dugoročno praćenje neurološkog razvoja terminske djece rođene s asimetričnim intrauterinim zastojem u rastu

Andrea Šimić Klarić (andreaklaric28@gmail.com) (Medicinski fakultet Osijek, OŽB Požega), Helena Tesari Crnković (tesari_helena@yahoo.com) (OŽB Požega), Zdravko Kolundžić (zdravko.kolundzic@uniri.hr) (Studij logopedije, Sveučilište u Rijeci), Slavka Galić (slavka.galic@gmail.com) (Učiteljski fakultet, Sveučilište u Slav Brodu)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Intrauterini zastoj u rastu (IUGR) posljedica je nemogućnosti fetusa da ostvari genetski potencijal rasta. Definiira se kao porođajna masa ispod 10. centile za gestacijsku dob, spol i paritet, a nastaje kao prilagodba fetusa nepovoljnim unutar materničnim uvjetima. Osnovni patofiziološki mehanizam kod IUGR-a jest kronična hipoksija, a promjene nastale tijekom trudnoće, epigenetski utječu na reprogramiranje organskih sustava, što se očituje

odstupanjima u odrasloj dobi. Naše je istraživanje u prvome dijelu provedeno kod 50-ero terminske djece rođene s asimetričnim IUGR-om, u dobi 5 – 6 godina, pri čemu su uočena odstupanja koordinacije, fine motorike, te veća količina pridruženih pokreta u skupini djece s IUGR-om. Skupina djece s IUGR-om uspoređena je sa skupinom od 50-ero djece rođene s urednom porođajnom masom, te su izjednačeni s obzirom na dob, spol i stupanj obrazovanja majke. Fina motorika bila je varijabla koja je najviše razlikovala dvije skupine djece.

CILJ

Cilj ovog istraživanja bio je nastavak praćenja terminske djece rođene s asimetričnim IUGR-om s obzirom na razvoj motoričkih funkcija.

METODE I ISPITANICI

Ispitanici su podijeljeni u dvije skupine. Prvu skupinu čine djeca u dobi od 12 do 13 godina rođena s porođajnom masom ispod 10. centila za gestacijsku dob, spol i paritet, u drugoj su skupini djeca rođena s urednom porođajnom masom, izjednačena s prvom skupinom djece s obzirom na dob, spol i stupanj obrazovanje majke. Ispitanici i kontrolna skupina djece pregledani su neurološkim pregledom prema Hadders-Algra.

REZULTATI

Uočena su odstupanja u koordinaciji ($p < 0,01$) i veća količina pridruženih pokreta ($p < 0,34$) u skupini djece s IUGR u odnosu na kontrolnu skupinu djece. U finoj motorici nije bilo statistički značajne razlike među skupinama.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Dugoročnim praćenjem motoričkih funkcija djece s IUGR-om, uočeno je da sazrijevanjem središnjeg živčanog sustava nastupa poboljšanje u finoj motorici. S druge strane, poteškoće koordinacije i veća količina asociiranih pokreta ostaju prisutni i u adolescentnoj dobi.

Ekstraduralni empijem spinalnog kanala – rijetka, ali moguća prezentacija infekcije bakterijom *S.aureus*

Jesenia Podrebarac (jesenia_ka@yahoo.com) (OB Karlovac), Svjetlana Knez Kovačić (svjetlana.kovacic@gmail.com) (OB Karlovac)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Spinalni epiduralni apsces ozbiljna je piogena infekcija epiduralnog prostora koja može dovesti do teških neuroloških deficita, a u najtežim slučajevima može završiti fatalno. Najčešće je lokaliziran u području torakalne ili lumbalne kralježnice te oštećuje kralježničnu moždinu bilo direktnom kompresijom ili izazivajući lokalnu ishemiju. Ozljeda kralježnične moždine može se spriječiti samo pravodobnim dijagnostičkim i terapijskim intervencijama. Klasična trijada nespecifičnih simptoma uključuje bol u leđima, povišenu temperature i razvoj neurološkog deficita. Zlatni standard u postavljanju dijagnoze jest MR s kontrastom. Liječenje uključuje multidisciplinarnu suradnju te konzervativni i neurokirurški tretman.

PRIKAZ BOLESNIKA

Cilj je ovoga postera prikazati dječaka u dobi od 15 godina uredne prenatalne i perinatalne anamneze, urednog psihomotornog razvoja koji je od 5. godine praćen kod fizijatra zbog kifoskolioze i kraće lijeve noge. Javio se u HPA zbog febriliteta i bola u donjem dijelu leđa sa širenjem prema lijevoj nozi. Unatrag 6 mjeseci žali se na bol uz lijevome koljenu, imao je urasli nokat na palcu lijevoga stopala, liječen konzervativno. Prethodnoga ljeta imao je puno uboda komaraca, mjesta uboda je češao, imao je udarac u lijevi kuk. U kliničkom statusu se izdvaja jedino Tax. 38,5 st. C uz pozitivan Lasegue lijevo do 45 st. U lab. nalazima CRP 139,6, ostalo b.o. Uzeti uzorci za mikrobiološku analizu i započeta empirijska antibiotska terapija ko-amoksiklavom i azitromicinom. Na MR LS-u kralježnice i SI-u zglobova viđena je promjena koja se nalazi u medularnom kanalu u području prijelaza L5-S1, smještena ekstraduralno, otvorene etiologije. Preseljen je na Kliniku za NRK, gdje se učini zahvat inlaminektomije u razini L4-S1 lijevo, te se nađe ekstraduralni empijem koji se uspješno evakuira. Nastavljena je konzervativna terapija (antibiotici), a u uzorku intraoperativnog brisa izoliran je *S.aureus*.

ZAKLJUČAK

Kontrolni klinički status i slikovna obrada bili su uredni, a mladić je danas potpuno zdrav bez ikakvih neuroloških sekvela.

Elektroencefalografija u procjeni poremećaja iz autističnog spektra

Matilda Kovač Šižgorić (matilda.kovac.sizgoric@gmail.com) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet, Poliklinika za dječje bolesti Helena), **Tomislav Gojmerac** (tgojmerac@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet), **Jadranka Sekelj Fureš** (jadrankasekelj@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za pedijatrijsku neurologiju, Poliklinika za dječje bolesti Helena), **Vlasta Đuranović** (vlasta.duranovic2@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za pedijatrijsku neurologiju, Sveučilište u Rijeci, Medicinski fakultet, Poliklinika za dječje bolesti Helena), **Sanja Delin** (delinsanja@gmail.com) (Opća bolnica Zadar, Odjel za pedijatriju, Sveučilište u Zadru, Odjel za psihologiju), **Ivana Marušić** (neuroloska@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet), **Marija Miloš** (neuroloska@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet), **Ines Kunić** (neuroloska@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet), **Hrvoje Pap** (neuroloska@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet), **Sara Horvat** (neuroloska@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet), **Sandra Mance** (neuroloska@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet, Poliklinika za dječje bolesti Helena), **Mirta Lončar** (m loncar@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet), **Christina Luš** (info@poliklinika-helena.hr) (Poliklinika za rehabilitaciju slušanja i govora-SUVAG, Poliklinika za dječje bolesti Helena), **Katarina Lovrinović** (info@poliklinika-helena.hr) (Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Odjel za pedijatrijsku neurologiju, Poliklinika za dječje bolesti Helena), **Željka Martinić** (info@poliklinika-helena.hr) (Poliklinika za dječje bolesti Helena), **Elizabeta Kralj Kovačić** (dnevnaneuro@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet), **Romana Gjergja Juraški** (romanagjergja68@gmail.com) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Poremećaji rane komunikacije, pogotovo poremećaji iz spektra autizma (ASD) očituju se trajnim smetnjama u socijalnoj komunikaciji uz ograničene, ponavljajuće obrasce ponašanja i aktivnosti, čest izostanak razvoja govora i motorička odstupanja. Komorbiditet između ASD-a i epilepsije dobro je poznat u medicinskoj literaturi. Brojni geni povezani s ASD-om povezani su i s epilepsijom. Prevalencija epilepsije u bolesnika s ASD-om znatno je veća nego u općoj populaciji (1,8 – 60%). Bolesnici s ASD-om imaju veliku stopu epileptogenih izbijanja i bez jasne kliničke slike konvulzija. Incidencija epileptiformne aktivnosti (EA) na elektroencefalografiji (EEG) kreće se od 23,6 do 60,8%.

CILJ

Upozoriti na važnost elektroencefalografije u procjeni poremećaja iz autističnog spektra, te prikazati vlastita iskustva u implementaciji navedene metode u obradi, praćenju i liječenju bolesnika s poremećajem iz autističnog spektra.

METODE I ISPITANICI

Retrospektivna analiza bolesnika, upućenih pod dijagnozama izostanka očekivanog psihomotornog razvoja, poteškoća u ranoj komunikaciji, specifičnog poremećaja razvoja govora i jezika, disharmoničnog razvojnog profila, te pervazivnog razvojnog poremećaja, u dvije ustanove – Dječju bolnicu Srebrnjak i Polikliniku za dječje bolesti „Helena“ od 1.1.2020 do 31.12.2022.

REZULTATI

Svi EEG-i snimljeni su u budnosti, pospanosti i spavanju, što je bio preduvjet za uspješnost snimanja. Prilikom obrade podataka posebno smo izdvojili bolesnike s epileptogenim promjenama u EEG-u, prikazali njihove kliničke karakteristike, do tada učinjenu obradu, te potrebu za eventualnim uvođenjem specifične antiepileptičke terapije.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Pravilna priprema, detaljno objašnjenje razloga i načina EEG snimanja, kao i stručno i educirano osoblje nužni su za uspješnost same pretrage, te za konačni ishod snimanja. Uz detaljnu dijagnostičku obradu i multidisciplinarni timski pristup EEG je bitan za postavljanje točne dijagnoze.

Elektroencefalografija u rutinskoj obradi glavobolje

Goran Krnjak (krnjak.goran@gmail.com) (Opća bolnica Varaždin)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Glavobolja je jedno od najčešćih stanja u pedijatrijskoj neurologiji. Djeca s glavoboljom često se u sklopu obrade upućuju na elektroencefalografiju (EEG), nerijetko i poput na prvu pretragu u obradi. Američka akademija za neurologiju i Društvo za dječju neurologiju ne preporučuju EEG u rutinskoj obradi djeteta s glavoboljom jer nije vjerojatno da će uputiti na etiologiju, povećati dijagnostičku dobit ili pomoći u razlikovanju migrene od ostalih vrsta glavobolje.

CILJ

Cilj je rada bio odrediti učestalost upućivanja djece na EEG zbog glavobolje, odrediti udio abnormalnih nalaza u ukupnom broju i vidjeti postoji li korelacija između nalaza EEG-a i neuroslikovne obrade.

METODE I ISPITANICI

Iz elektroničke baze podataka aparata za EEG Odjela za pedijatriju Opće bolnice Varaždin i iz bolničkog informacijskog sustava (BIS) dobiven je ukupan broj snimljenih nalaza EEG-a tijekom dviju godina (2021. i 2022.) te broj nalaza EEG-a snimljen pod uputnim dijagnozama "Glavobolja", "Migrena" i "Ostale glavobolje". Očitanje EEG-a svrstano je u jednu od 5 skupina; normalan nalaz, žarišno usporenje, difuzno usporenje, žarišne epileptogene promjene, generalizirane epileptogene promjene. Iz arhive BIS-a, za pacijente gdje je to bilo dostupno, dobiveni su anamnestički podatci o glavobolji i o nalazu slikovne obrade mozga.

REZULTATI

Tijekom 2021. i 2022. godine, na Odjelu za pedijatriju OB Varaždin, snimljeno je ukupno 1332 EEG zapisa. Od toga je 253 pacijenta (19%) po prvi put snimalo EEG pod uputnom dijagnozom glavobolje. Normalno je bilo 209/253 nalaza (83%), a 44/253 (27%) su svrstani u jednu od navedenih abnormalnih kategorija. Od 44-ero djece s abnormalnim nalazom EEG-a, dostupno je bilo 22 nalaza MR-a mozga. Urednih je bilo 13/22 (59%), a na preostalim 9/22 (41%) nađeni su nalazi koji nisu objasnili uzrok ni glavobolje ni abnormalnog nalaza EEG-a. Dobiiveni su i dodatni epidemiološki i klinički podatci koji će biti grafički prikazani.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Prema dobivenim podacima, abnormalni nalaz EEG-a u djeteta s glavoboljom ne upućuje na sekundarnu glavobolju uzrokovanu intrakranijskom patologijom.

Fenotip dvoje djece s mutacijom PIK3CA

Franka Kovačević (franka.letinic@gmail.com) (KBC Rijeka), Jelena Radić Nišević (jelaradi@yahoo.com) (KBC Rijeka), Ivana Kolić (ikolic3107@gmail.com) (KBC Rijeka), Igor Prpić (iprpic20@gmail.com) (KBC Rijeka)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Postzigotske aktivirajuće mutacije PIK3CA uzrokuju širok raspon mozaičnih poremećaja koji se zajedno nazivaju spektrom prekomjernog segmentalnog rasta povezanog s PIK3CA (PROS). Navedeno uključuje prekomjerman rast širokog spektra tkiva koji može, ali ne mora biti popraćen staničnom displazijom. Prije identifikacije PIK3CA kao uzročnog gena, PROS je bio odvojen u različite kliničke sindrome na temelju tkiva i/ili organa koji su uključeni (npr. sindrom MCAP – megalencefalija-kapilarna malformacija i CLOVES sindrom – kongenitalni prekomjerni lipomatozni rast, vaskularne malformacije, epidermalni nevusi i skeletne anomalije). Prevladavajuća područja prekomjernog rasta uključuju mozak, udove, trup i lice, a svi su obično asimetrični. Opisat ćemo klinički fenotip dvoje djece s mutacijom PIK3CA liječene u KBC-u Rijeka.

PRIKAZ BOLESNIKA

Djevojka u dobi od 16 godina, praćena od dojenačke dobi zbog makrocefalije, makrosomije, epilepsije, usporenog psihomotoričkog razvoja, VSD-a. Multidisciplinarno je praćena, međutim dostupnim kromosomskim i

genetskim testiranjima nije postavljena etiološka dijagnoza. U dobi od 15 godina hospitalizirana je na onkologiji zbog abdominalne mase, te CT abdomena upućuje na cističnu tvorbu lijevog jajnika, a patohistološka analiza potvrđuje mucinozni cistadenom jajnika promjera 18 cm. Aktualno dostupno sekvencioniranje sljedeće generacije pokazuje patološku mutaciju gena PIK3CA [p.(Gly914Arg)] koja potvrđuje klinički fenotip, iako pokazuje neobičan prekomjerni segmentalan rast. Neuroslikovna pretraga potvrđuje normotenzivni hidrocefalus. Multidisciplinarnim praćenjem planira se monitoriranje eventualnih tumorskih promjena. Dječak u dobi od dvije godine praćen je od dojenačke dobi zbog makrocefalije, makrosomije, te sporijeg usvajanja psihomotornih miljokaza. Neuroslikovna obrada upućuje na ventrikulomegaliju, te arahnoidalne ciste apikotemporalno, te pre-pontino obostrano. Učinjeno je sekvencioniranje sljedeće generacije, te je utvrđena mutacija gena PIK3CA [p.(Arg108His)]. Osim spomenutih kliničkih obilježja, dječak nema drugih fenotipskih manifestacija.

ZAKLJUČAK

Ranija upotreba specifičnog genskog testiranja doprinosi postavljanju etiološke dijagnoze u djece s malformacijskim sindromom. Multidisciplinarnim praćenjem planira se pravodobno otkrivanje potencijalnih neoplazmi.

Izolirana postneonatalna hipoglikemija kao uzrok teškog neurorazvojnog odstupanja – prikaz slučaja

Ivana Đaković (mejdeni@yahoo.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Katarina Vulin (katarina_vulin@yahoo.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Vlatka Mejaški Bošnjak (vlatka.mejaskibosnjak@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Neonatalna hipoglikemija česta je komplikacija u nedonoščadi, nedostaščadi, u novorođenčadi čije su majke imale gestacijski dijabetes te u onih s hipoksično-ishemičnim oštećenjem mozga, dodatno pridonoseći perinatalnoj ozljedi mozga. Malo je zabilježenih slučajeva pogubnog utjecaja izolirane postneonatalne hipoglikemije na oštećenje mozga i neurorazvojni ishod. Cilj nam je predstaviti trajne neurorazvojne posljedice u djevojčice koja je pretrpjela postneonatalnu hipoglikemiju.

PRIKAZ BOLESNIKA

Djevojčica je prvo dijete mladih, nesrodnih roditelja. Trudnoća i porod protekli su uredno, bila je urednog ranog psihomotornog razvoja. U dobi od tri mjeseca razvila je epizodu pospanosti, letargije i mlohavosti s ukočenim pogledom, neprovociranu infekcijom ili vrućicom. U tom momentu glikemija nije provjeravana. U dobi od pet mjeseci ponovilo se slično stanje te je utvrđena hipoglikemija praćena teškom encefalopatijom: EEG je bio spor s izoliranim šiljak-sporim valovima lijevo okcipitalno. Genetskom je obradom utvrđena heterozigotna mutacija u genu ABCC8, utvrđena i u oca. F-DOPA PET-CT-om lociran je inzulinom repa gušterače koji je potom i kirurški uklonjen. Nakon zahvata uspostavljena je trajna normoglikemija. U djevojčice je započeto trajna multidisciplinarna rehabilitacija te praćenje po neuropedijatru, oftalmologu i psihologu. MR mozga, jedan mjesec nakon akutne faze, pokazao je blago povećanje lijevoga lateralnog ventrikla, naglašenije peritrigonalno, a MR (3T), u dobi od dvije godine, i stanjenje korpusa kalozuma te hiperintenzitet u području nukleusa dentatusa obostrano. U dobi od 13 mjeseci djevojčica je imala febrilne konvulzije, a potom je s 14 mjeseci razvila afebrilni status epilepticus zaustavljen primjenom diazepama te je u terapiju uveden valproat. Nakon toga se konvulzije nisu ponavljale, no u EEG-u se i dalje bilježe epileptogena izbijanja. Na posljednjoj procjeni, u dobi od 5,5 godina, djevojčica ima cerebralnu paralizu, epilepsiju, blago kognitivno odstupanje te blago cerebralno oštećenje vida.

ZAKLJUČAK

Izolirana postneonatalna hipoglikemija može uzrokovati teško oštećenje mozga i višestruko neurorazvojno odstupanje. Provjere glikemije u svim klinički nejasnim stanjima nužne su u svrhu prevencije potencijalno teških i trajnih posljedica.

Kanabinoidi u liječenju epileptičkih encefalopatija – nove spoznaje i iskustva referentnog centra

Ivana Kolić (ikolic3107@gmail.com) (Klinički Bolnički Centar Rijeka, Klinika za pedijatriju, Zavod za neurologiju i dječju psihijatriju), Frane Valković (frane.valko@gmail.com) (Medicinski fakultet u Rijeci), Jelena Radić Nišević (jelaradi@yahoo.com) (Klinički Bolnički Centar Rijeka, Klinika za pedijatriju, Zavod za neurologiju i dječju psihijatriju; Medicinski fakultet u Rijeci), Jasenka Mršić-Pelčić (jasenka.mrsic.pelcic@uniri.hr) (Medicinski fakultet u Rijeci), Igor Prpić (igor.prpic@medri.uniri.hr) (Klinički Bolnički Centar Rijeka, Klinika za pedijatriju, Zavod za neurologiju i dječju psihijatriju; Medicinski fakultet u Rijeci)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Razvojne i epileptičke encefalopatije dječje dobi (engl. *developmental and epileptic encephalopathies*, DEE) skupina su epilepsija obilježenih različitim tipovima epileptičkih napadaja, učestalom epileptogenom aktivnošću na elektroencefalogramu (EEG), usporenim razvojem ili razvojnom regresijom, a vrlo često su genetske etiologije. Konvencionalna antikonvulzivna terapija često je neučinkovita u liječenju DEE-a. Kanabis se od davnina upotrebljava u rekreativne, ali i medicinske svrhe. Kanabidiol (CBD) je derivat kanabisa bez psihoaktivnih svojstava čiji mehanizam djelovanja nije u potpunosti razjašnjen. Brojnim randomiziranim, dvostruko slijepim, placebo kontroliranim studijama utvrđena je učinkovitost CBD-a kao dodatne terapije u kontroli epileptičkih napadaja u bolesnika sa sindromom Dravet, Lennox-Gastautovim sindromom i tuberoznom sklerozom. CBD ima prihvatljiv sigurnosni profil te, najčešće, blage nuspojave.

CILJ

Cilj je studije prikazati iskustva u primjeni pripravaka CBD-a u liječenju DEE-a.

METODE I ISPITANICI

Provedena je retrospektivna studija u Zavodu za neurologiju i dječju psihijatriju Kliničkog bolničkog centra Rijeka i Referentnom centru za epilepsije i konvulzivne bolesti razvojne dobi Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske. Uključeno je ukupno 22 bolesnika s epilepsijom koji su liječeni pripravkom CBD-a od prosinca 2017. do prosinca 2022. godine. Doza pripravka CBD-a bila je od 8 do 20 mg/kg/dan. Učestalost epileptičkih napadaja procijenjena je temeljem izvještaja roditelja tijekom kliničkih pregleda.

REZULTATI

U analizu je uključeno 19 bolesnika koji su primali pripravak 10%-tnog ulja CBD-a (pročišćeni pripravak; CBD:THC 20:1; 1kap=5mg). Deset (53%) bolesnika imalo je poboljšanje > 50% što se tiče broja epileptičkih napadaja, od kojih su 2 (10,5%) bila bez epileptičkih napadaja (engl. *seizure-free*). U jednog je bolesnika došlo do pogoršanja epileptičkih napadaja, dok u 5 nije zabilježen klinički učinak CBD-a. Nuspojave su zabilježene u jednoga bolesnika.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Rezultati našeg istraživanja pokazali su prihvatljivu sigurnost, dobru podnošljivost i učinkovitost primjene pripravka CBD-a u bolesnika s DEE-om kao dodatnom terapijom. Dobiveni rezultati prilika su za napredniji pristup u liječenju bolesnika s DEE-om i mogućnosti za buduća prospektivna istraživanja povezana s primjenom CBD-a.

Klinička prezentacija akutnih demijelinizacijskih bolesti u djece

Branka Bunoza (brankabunoza@gmail.com) (KBC Zagreb), Maja Jurin (maja.jurin@comping.hr) (KBC Zagreb), Ivan Lehman (thelehman@yahoo.com) (KBC Zagreb), Nataša Nenadić Baranašić (natasanenadic@gmail.com) (KBC Zagreb), Miroslav Weiss (miroslavweiss3@gmail.com) (KBC Zagreb), Lorena Podgorski (lpodgorski29@gmail.com) (KBC Zagreb) Lucija Janjalija (lucijajanjalija@live.com) (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Demijelinizacijske bolesti središnjeg živčanog sustava (SŽS) u dječjoj se dobi javljaju znatno rjeđe nego u odraslih i mogu se prezentirati kao klinički izolirani sindrom (CIS), multipla skleroza (MS), bolest povezana s mijelinskim oligodendrocitnim glikoproteinom (MOGAD) i optički neuromijelitis.

CILJ

Prikaz i analiza bolesnika s demijelinizacijskim bolestima SŽS-a u pedijatrijskoj populaciji

METODE I ISPITANICI

Djeca koja su se od 2018. do 2023. prezentirala u Zavodu za neurologiju Klinike za pedijatriju KBC-a Zagreb sa slikom akutnog demijelinizacijskog sindroma

REZULTATI

U petogodišnjem razdoblju, liječeno je 24-ero djece (16 ženskog i 8 muškog spola). Najranija prezentacija bila je u dobi od 7 godina. Prosječna dob pojave prvih simptoma iznosila je 13,2 godine. U 17-ero djece (70,8%) postavljena je dijagnoza MS-a, u 4-ero djece (16,6%) MOGAD-a, u jednog je djeteta dijagnosticiran izolirani transversalni mijelitis, a u jednog izolirani optički neuritis. Kao najčešći inicijalni simptomi javljali su se poremećaji vida, u devetero djece (37,5%) te hemipareza u njih 7 (29,1%). Sljedeći su po učestalosti simptoma bili poremećaji osjeta (16,6%). U dvoje djece bez kliničkih simptoma, utvrđene su samo radiološke lezije. Na MR-u mozga, u osmero je djece bilo prisutno do 10 lezija, zatim u njih četvero 10 do 30 lezija, a u šestero je nađeno više od 30 supratentorijalnih lezija. U 13-ero djece bile su prisutne i lezije kralježnične moždine te kod 6-ero lezije optičkog živca. Relapsi su se javili u devetero djece za vrijeme srednjeg vremena praćenja od 28 mjeseci.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Poštivanjem dijagnostičkih kriterija, unatoč čestom preklapanju kliničkih simptoma, demijelinizacijske se bolesti danas sve uspješnije dijagnosticiraju i liječe.

Monoalelna mutacija gena GRIN2B kao uzrok razvojne i epileptičke encefalopatije tipa 27

Nina Fajs (nina.fajs@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston), Goran Krakar (gkrakar.sabol@gmail.com) (Poliklinika za dječje bolesti Sabol), Robert Belužić (Robert.Beluzic@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; Institut Ruđer Bošković), Petra Sulić (petrasulic@yahoo.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; OB "Dr. Ivo Pedišić"), Anđela Bevanda (andjela.bevanda@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; DZ Centar, Zagreb), Nives Živković (niveszivkovic93@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb), Luka Lovrenčić (lovrencic.luka@outlook.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb), Ana Čupić (ana.cupic.23@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston), Matea Bagarić (matea.bagaric7@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Goran Skular (goran.skular@gmail.com) (SL solucije d.o.o.) Boris Gašpić (bgaspic@gmail.com) (SL solucije d.o.o.), Tvrtko Sokolovski (tvrtko.sokolov-ski@gmail.com) (SL solucije d.o.o.), Mario Čuk (MCuk@kbc-zagreb.hr) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb, Zagreb; Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Zagreb).

UVOD

Epileptičke encefalopatije skupina su neurorazvojnih poremećaja sa širokim spektrom fenotipskih prezentacija, pri čemu epileptička aktivnost ima direktan utjecaj na psihomotorni i intelektualni razvoj. Precizna klinička dijagnostika nerijetko je otežana heterogenom prirodom ove skupine poremećaja, zbog čega se metode molekularne dijagnostike često primjenjuju u otkrivanju njihovih uzroka.

PRIKAZ BOLESNIKA

Pacijentica je dijete u dobi od šest godina s inicijalno usporenim motoričkim razvojem i hipotonijom, što je progrediralo u globalno zaostajanje u razvoju, zaostajanje u razvoju govora i jezika te intelektualno zaostajanje. U dobi od jedne godine pojavili su se rekurentni febrilni napadaji praćeni afebrilnim generaliziranim napadajima s promjenama EEG-a i nodularnom heterotopijom na MRI-ju mozga. Pacijentica je potom razvila farmakorezistentnu epilepsiju s multifokalnim epileptičkim pražnjenjima na EEG-u. Dotadašnje dijagnostičke metode u ispitanika (kromosomski *microarray*, sekvenciranje cijelog egzoma i genoma) nisu detektirale genetičku podlogu. Fenotipizacija pacijentice rađena je prema pojmovima Human Phenotype Ontology (HPO). Obrada podataka sekvenciranja nove generacije genoma bioloških roditelja i pacijentice izdvojila je potencijalne varijante

povezane s fenotipom, koje su zatim klasificirane prema smjernicama American College of Medical Genetics. Združena analiza genoma učinjena je u okviru projekta CROseq-GenomeBank. Detektirana je monoalelna *de novo*, vjerojatno patogena intronska varijanta u genu GRIN2B (NM_000834.5:c.412-5084_412-5083insAC). Ovaj gen kodira protein GluN2B, izražen u neuronima, gdje je sastavni dio jedne od podjedinica receptora NMDA. Varijanta nije opisana u javnim bazama podataka, ali je detektirana u internim bazama u bolesnika sa sličnim fenotipom. Identificirani genotip objašnjava fenotip te omogućuje postavljanje kliničke dijagnoze razvojne i epileptičke encefalopatije tipa 27, DEE27, MIM broj 616139. Ova je bolest primarno okarakterizirana odgođenim psihomotornim razvojem i intelektualnim nedostatkom različite težine s ranim početkom epileptičnih napadaja.

ZAKLJUČAK

Združena analiza genoma i interne baze podataka s uzročnim varijantama doprinose otkrivanju uzroka heterogenih nasljednih poremećaja, imaju veći dijagnostički prinos u usporedbi s drugim genetičkim metodama, omogućuju personalizaciju liječenja te otvaraju opcije dodatnih studijskih istraživanja koja mogu rezultirati pomacima u liječenju.

Multipla skleroza u Klinici za dječje bolesti Zagreb – petogodišnje iskustvo

Dora Šercar (dora.oriel@gmail.com) (Dom zdravlja Zagrebačke županije), Lana Lončar (lanamatec@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Jadranka Sekelj Fureš (jadrankasekelj@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Sanja Pejić Roško (sanja.rosko@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb) Ivana Đaković (Mejdeni@yahoo.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Andrijana Pilon Far (apilon31@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb) Vlasta Đuranović (vlasta.duranovic2@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Procjenjuje se kako se kod 5% oboljelih od multiple skleroze (MS) dijagnoza postavi prije 18. godine života. U toj dobi bolest ima agresivniji početak i aktivnija je, s češćim relapsima i uz izraženiju upalnu komponentu i ekstenzivniju aksonalnu ozljedu. Oporavak između prvih relapsa u djece je potpun ili gotovo potpun, no, zbog aktivnijeg tijeka i akumulacije ozljede, kod djece se već u ranom tijeku bolesti bilježe atrofične promjene mozga. Posljedično, onesposobljenost kao i kognitivne te psihijatrijske poteškoće nastupaju u ranijoj životnoj dobi.

CILJ

Cilj je ovog rada bio istražiti demografska i klinička obilježja u djece s MS-om, opseg i rezultate poduzete dijagnostičke obrade i liječenja tijekom petogodišnjeg razdoblja.

METODE I ISPITANICI

U retrospektivno opservacijsko istraživanje uključena su sva djeca kojima je dijagnoza postavljena u Klinici za dječje bolesti Zagreb od siječnja 2018. do prosinca 2022. godine.

REZULTATI

Dijagnoza MS-a postavljena je u 16 bolesnika (prosječna dob 15 godina, SD $\pm 2,4$). Više od polovice pacijenta bile su djevojčice (56%). Njih 53% imalo je teži klinički oblik prvog relapsa (Expanded Disability Status Scale, EDSS $> 2,5$). U 6% bolesnika nađena su pozitivna antiMOG protutijela, dok je 56% njih imalo dokazanu intratekalnu sintezu oligoklonskih IgG vrpca. Karakteristični nalaz MR-a mozga bile su ekstenzivne i brojne lezije, češće infratentorialne lezije, više od 60% zahvaćenosti kralježnice u vrijeme prvog relapsa te brzi razvoj atrofije mozga. Nakon inicijalne pulsne kortikosteroidne terapije, u 68% bolesnika uvedena je 1. linija lijekova koji modificiraju tijek bolesti. Zbog nezadovoljavajuće kontrole bolesti, u njih 18,7% uvedena je 2. linija navedenih lijekova. Stopa relapsa u prvoj godini bila je 1,13. Prosječno vrijeme do prvog relapsa bilo je 8 mjeseci. Svi naši pacijenti imali su potpun ili gotovo potpun oporavak nakon relapsa bolesti.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Prikupljeni podatci prate svjetske trendove. Rano uvođenje lijekova koji modificiraju tijek bolesti ključni su u odgodi nastanka trajne invalidnosti.

Neurokutana melanoza u djece s neuropedijatrijskog aspekta

Tena Trbojević (tenatrbjevic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), **Monika Kukuruzović** (monikakukuruzovic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), **Stella Radina Jurčić** (srjurcic@gmail.com) (Zavod za neonatologiju, nedonoščad i intenzivno liječenje novorođenčadi, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), **Ana Kovačević** (ms.anakovacevic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), **Marina Mataija** (mataijamarina@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), **Iva Šeparović** (celic.iva@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), **Maša Malenica** (malenica-masa96@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Neurokutana melanoza (NCM) rijedak je oblik neurokutanog sindroma, karakteriziran leptomeningealnim nakupinama melanina u bolesnika s kongenitalnim melanocitnim nevusom (CMN). Nepovoljne je prognoze, posebno u simptomatskih slučajeva i određenih genetskih aberacija. Rizični faktori za NCM jesu broj satelitskih nevusa (više od 20 do 3. godine), veličina CMN-a (divovski, multipli), lokalizacija nevusa (glava, vrat, paravertebralna regija). Prikazujemo dva bolesnika s CMN-om te rizičnim faktorima za NCM.

PRIKAZ BOLESNIKA

Prikaz 1: U ženskog terminskog eutrofičnog novorođenčeta, uredne antenatalne anamneze, po rođenju je vizualiziran CMN veličine dlana duž opsega desne natkoljenice te višestruke satelitske lezije (okcipitalno, uši, trup, glutealno). Neurološki status, elektroencefalografija (EEG), ultrazvuk mozga i abdomena bili su uredni. Magnetska rezonanca (MR) mozga 6. dana života pokazao je leziju posteriorno od vermisa i kaudalno do ušća sinusa debljine 5 mm, te linearnu promjenu duž desne strane cerebelarne hemisfere (hiperintenzivna na T1W, niski signal na T2W) visoko suspektno za leptomeningelanu melanozu. MR kralježnične moždine, kariotip i aCGH bili su uredni. Analiza biopsirane suspektne tvorbe (dob 6 mjeseci) potvrdila je benignu etiologiju, bez mitoze i polimorfije (Ki-67 indeks 3%). Kontrolni neurološki/neuroradiološki pregledi bili su tijekom 2 godine uredni. Prate se brojne nove kožne melanocitne promjene (više od 20). **Prikaz 2:** U ženskog eutrofičnog terminskog novorođenčeta uredne antenatalne anamneze, po rođenju je vizualiziran divovski CMN s hipertrihozom glutealno/perigenitalno/lumbalno s nodularnom lezijom u desnom ingvinumu te satelitske hiperpigmentirane promjene na glavi, straga medijalno. MR mozga, EEG, oftalmološki pregled bili su uredni. Analiza biopsata nodularne lezije pokazala je maligni potencijal (Ki-67 indeks 50%), brojne genetske aberacije (NRASQ61K). Praćenjem je neuroradiološki nađena pojačana postkontrastna imbibicija u području konusa.

ZAKLJUČAK

Rano otkrivanje asimptomatskog NCM-a jest izazov, posebno u novorođenčadi. Protokoli za asimptomatski NCM ne postoje, kao ni referentne vrijednosti biomarkera za novorođenčad. S obzirom na mogućnost razvoja leptomeningelanih tumora, uz dermatološko praćenje, nužno je i neuropedijatrijsko praćenje djece s velikim/divovskim CMN-om.

Neurološke komplikacije reaktivacije Epstein-Barrove virusne bolesti

Matilda Kovač Šižgorić (matilda.kovac.sizgoric@gmail.com) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet), **Romana Gjergja Juraški** (romanagjergja68@gmail.com) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet), **Mirta Lončar** (m loncar@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Sveučilište u Osijeku, Medicinski fakultet), **Srđan Roglić** (sroglic@bfm.hr) (Klinika za infektivne bolesti, Institut za infektivne bolesti djece, Odjel za malu djecu na intenzivnoj njezi), **Goran Tešović** (goran.tesovic11@gmail.com) (Klinika za infektivne bolesti, Institut za infektivne bolesti djece, Odjel za malu djecu na intenzivnoj njezi)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Infektivna mononukleoza (IM) akutna je bolest uzrokovana infekcijom Epstein-Barrovim virusom (EBV) koja pogađa adolescente i mlade odrasle osobe. Klinički, IM se očituje vrućicom, limfadenopatijom i tonzilarnim faringitisom. Neurološke komplikacije IM-a uključuju paralizu kranijalnih živaca, encefalitis, aseptični meningitis, transversalni mijelitis, periferni neuritis, optički neuritis, encefalomijelitis i rijetko Guillain-Barréov sindrom (GBS), osobito tzv. preklapajuće/atipične varijante, koje u nekim slučajevima mogu biti opasne za život.

PRIKAZ BOLESNIKA

Petnaestogodišnja djevojka primljena je na bolničko liječenje trećega dana febrilne bolesti sa simptomima virusnog meningoencefalitisa. Šestoga dana hospitalizacije razvila je niz generaliziranih motoričkih toničko-klo-ničkih napadaja. MRI mozga pokazao je difuzni meningitis i encefalitis lokaliziran u lijevoj temporalnoj regiji. EBV je dokazan iz cerebrospinalne tekućine. Isključeni su drugi mogući infektivni uzroci, a s obzirom na ranije učinjenu obradu, zaključeno je da je riječ o reaktivaciji bolesti EBV-a. Od 14. dana hospitalizacije liječenje je bilo komplicirano razvojem sindroma Gullian Barre i Miller Fischer. Anti MOG, antigangliozidna antitijela, akvapo-rinska antitijela, panel za autoimunosti encefalitis bili su negativni. Imunološka obrada bila je uredna. Terapija se sastojala od antivirusnih i protuupalnih lijekova i 8 ciklusa plazmafereze. Uz fizikalnu terapiju djevojka nema motoričkog deficita, ali ima poteškoće u učenju i mezijalnu temporalnu sklerozu na kontrolnom MRI-ju mozga. Trenutačno je klinički mirna, bez epileptičkih napadaja, uz terapiju levetiracetamom.

ZAKLJUČAK

Ovo je vrlo rijedak i poučan primjer neuroloških komplikacija tijekom izolirane reaktivacije infekcije EBV-om. Uz ovu kliničku sliku bilo je potrebno isključiti optički neuronitis, multiplu sklerozu, akutni diseminirani encefalomijelitis i bolest povezanu s mijelinskim oligodendrocitnim glikoprotein antitijelima.

Neurološke manifestacije infekcije SARS-COV-2 u djece liječene u KBC-u Rijeka

Jelena Radić Nišević (jelenaradicnisevic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, KBC Rijeka), Petra Jugovac (petra.jugovac5@gmail.com) (Medicinski fakultet u Rijeci), Ivana Kolić (ikolic3107@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, KBC Rijeka), Igor Prpić (iprpic20@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, KBC Rijeka)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Infekcija SARS-CoV-2 u djece najčešće je asimptomatska ili praćena blagim respiratornim simptomima, međutim bolest se može prezentirati simptomima zahvaćanja drugih organskih sustava. Neurološke manifestacije uključuju glavobolju, vrtoglavicu, konvulzije, encefalitis/encefalomijelitis, cerebrovaskularne komplikacije kao i manifestacije perifernog živčanog sustava.

CILJ

Utvrđiti sve neurološke manifestacije infekcije SARS-CoV-2 u djece liječene u našoj ustanovi.

METODE I ISPITANICI

Retrospektivnom analizom podataka bolničkog informacijskog sustava KBC-a Rijeka, izdvojena su djece u dobi od 0 do 18 godina, s neurološkim simptomima i znakovima infekcije SARS-CoV-2, od veljeće 2020. godine do veljače 2023. godine.

REZULTATI

Ukupno je analizirano 99 djece s neurološkim simptomima/znakovima čija je prosječna dob bila 11,17 god. (min. 7 mjeseci, max. 18 godina), neznatno više dječaka 52,5% (n=52) u odnosu na djevojčice (n=47). Najučestaliji neurološki simptomi bili su glavobolja 63% (n=63), vrtoglavica 17,1% (n=17) i febrilne konvulzije 11,1% (n=11). Novodijagnosticiranu epilepsiju ili pogoršanje epileptičkih napadaja tijekom infekcije SARS-CoV2 imalo je 7,1% (n=7). Ishemijski cerebralni infarkt imalo je dvoje djece, s jednim smrtnim ishodom. Tranzitornu ishemijsku ataku imalo je jedno dijete. Nespecifični simptomi, poput opće slabosti i umora, zabilježeni su u 5% djece. Kognitivne teškoće imalo je troje djece koje su u jednog djeteta zahtijevale prolagodbu školskog sadržaja. Rijetko zabilježene neurološke manifestacije bile su vidne halucinacije, parestezije i poremećaji spavanja.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Širok raspon neuroloških manifestacija i bolesti povezanih s infekcijom SARS-CoV-2 u skladu je s višestrukim patogenim putovima uključujući parainfektivni i postinfektivni upalni odgovor, potom koagulopatiju i/ili endotelitis. Nema dokaza koji podupiru izravnu i direktnu neuropatogenost SARS-CoV-2, poput meningitisa i/ili encefalitisa, međutim težina bolesti i njezine posljedice u korelaciji su s nenormalnom i pretjeranom upalom posredovanim urođenom i stečenom imunostom reakcijom koje se u konačnici očituju neurološkim simptomima.

Neurološke manifestacije u djece nakon preboljenja infekcije COVID-19 – naša iskustva

Tena Trbojević (tenatrbojevic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), Ana Kovačević (ms.anakovacevic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), Monika Kukuruzović (monikakukuruzovic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), Iva Šeparović (celic.iva@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), Maša Malenica (malenicamasa96@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Neurološki simptomi mogu se javiti u akutnoj i postakutnoj fazi infekcije COVID-19. Nedavno je Svjetska zdravstvena organizacija objavila pregled post-COVID-19 stanja u djece i adolescenata ističući medicinsku i socioekonomsku važnost prepoznavanja/zbrinjavanja tih stanja.

CILJ

Istražiti neurološke manifestacije nakon infekcije COVID-19 u djece zbrinjavane u tercijarnom centru.

METODE I ISPITANICI

Provedeno je retrospektivno istraživanje podataka pedijatrijskih bolesnika evaluiranih u Klinici za pedijatriju Kliničkog bolničkog centra Sestre milosrdnice od 1.12.2020. do 1.6.2022. zbog neuroloških simptoma nakon infekcije COVID-19. Podatci su uključivali dob i spol bolesnika, neurološke simptome (vrijeme pojave, trajanje), način potvrde infekcije. Isključeni su bolesnici u kojih je obradom nađen drugi uzrok tegoba, bolesnici s neurološkim simptomima zbog akutne infekcije COVID-19 ili multisistemskog upalnog sindroma u djece (MIS-C), oboljeli od epilepsije s recidivom napadaja. Statistička analiza rađena je u programu STATISTICA 12, Tibco, Kalifornija. Primijenjene su metode deskriptivne statistike. Normalnost razdiobe ispitana je Kolmogorov-Smirnovljevim testom. Razlika prema promatranim obilježjima ispitana je χ^2 testom.

REZULTATI

Uključeno je ukupno 84 bolesnika, medijan dobi 12,7 godina (raspon 0,5 – 18). Djevojčice su bile zastupljenije od dječaka (djevojčice 51 (60,7%), $\chi^2=3,86$; $p=0,049$). Najčešće su neurološke manifestacije bile glavobolja ($n=47$; 55,95%), vrtoglavica ($n=19$; 22,6%), umor i poremećaj sna ($n=10$; 11,9%), smetnje vida ($n=9$; 10,7%), afebrilni cerebralni napadaji ($n=9$; 10,7%), sinkopa/kolaps ($n=7$; 8,3%), anosmija/hiposmija ($n=4$; 4,7%). Glavobolje su bile češće u dječaka ($\chi^2=4,167$; $p=0,041$). Prosječno trajanje simptoma bilo je 3 mjeseca, a medijan vremena od infekcije do pojave neuroloških simptoma 1 mjesec. Najčešće je infekcija detektirana PCR testom ($n=20$; 40,8%). Čak 52% ($n=44$) bolesnika imalo je infekciju SARS-CoV-2 virusom tijekom razdoblja od listopada 2020. do ožujka 2021.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Novonastali/perzistirajući neurološki simptomi nakon preboljenja infekcije SARS-CoV-2 pridonijeli su svakodnevnim funkcionalnim poteškoćama pedijatrijskih bolesnika. Post-COVID-19 neurološke manifestacije češće su prezentirala djeca školske dobi, većinom djevojčice. Najčešće je riječ bila o glavobolji, nešto češće u dječaka. Cijepljenje je moguća prevencija. Potrebna je pomna evaluacija neuroloških simptoma radi pravodobnog prepoznavanja MIS-C-a.

Pareza okulomotorijusa zbog infekcije vodenim kozicama – prikaz slučaja

Jelena Radić Nišević (jelenaradicnisevic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, KBC Rijeka), Ivana Kolić (ikolic3107@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, KBC Rijeka), Igor Prpić (iprpic20@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, KBC Rijeka)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Vodne kozice vrlo su česta dječja bolest, uzrokovana virusom varicella-zoster (VZV). Vodene kozica najčešće su samoograničavajuće i prolaze bez komplikacija, ali mogu se pojaviti neke vrlo rijetke neurološke i oftalmološke komplikacije, kao što je Adiejev sindrom (tonično proširena zjenica) i keratouveitis.

PRIKAZ BOLESNIKA

Šetogodišnja djevojčica dolazi na pregled pedijatrijskom neurologu zbog anizokorije. U neurološkom se statusu izdvaja dilatirana lijeva zjenica bez reakcije na svjetlost, kao pareza okulomotorijusa lijevo uz smanjenu vidnu oštrinu lijevo zbog keratouveitisa. Svi okularni simptomi počeli su četvrtog dana tipične slike vodenih kozica (vrućica, osip). Magnetska rezonancija (MRI) mozga i orbite bila je uredna. Oftalmološki pregled potvrdio je keratouveitis zbog crvenila zahvaćenog oka. Dijagnoza Adiejevog sindroma postavljena je na temelju prisutnosti tonične zjenice, odsutnosti svjetlosne reakcije i smanjene vidne oštrine. Djevojčica je liječena sistemskim aciklovirom 7 dana i lokalno steroidima u zahvaćeno oko nakon čega nastupa oporavak keratouveitisa. Perzistira anizokorija s blagom hipermetropijom tijekom daljnjeg praćenja.

ZAKLJUČAK

Adiejev sindrom je rijetka, ali važna komplikacija koju treba razmatrati u djece s abnormalnostima zjenica i anamnezom virusnih bolesti. Pravodobno prepoznavanje i liječenje ovih stanja može spriječiti potencijalne dugoročne komplikacije i poboljšati ukupne rezultate vida.

Posttraumatska epilepsija: prikaz slučaja

Dora Šimić (dora.simic1@gmail.com) (Dom zdravlja Zagreb – Centar), Iva Šeparović (iva.separovic@kbcsm.hr) (Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), Maša Malenica (masa.malenica@kbcsm.hr) (Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), Monika Kukuruzović (monika.kukuruzovic@kbcsm.hr) (Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Posttraumatska epilepsija (PTE) najčešća je epilepsija poznatog uzroka. Prema klasifikaciji Međunarodne lige protiv epilepsije, spada u strukturalne epilepsije. Napadaji koji se javljaju više od tjedan dana nakon ozljede glave, odražavaju trajnije strukturalne i fiziološke promjene u mozgu. Primarno mjesto ozljede doprinosi simptomatskoj manifestaciji epilepsije. Dijagnoza PTE-a postavlja se nakon prvog napadaja, uz anamnestički podatak o traumi glave. PTE može započeti više od petnaest godina nakon traumatske ozljede mozga, težina ozljede povećava rizik od nastanka PTE-a.

PRIKAZ BOLESNIKA

Mladić u dobi od 17 godina bio je upućen na hitnu bolničku obradu zbog prve epizode epileptičkog statusa, u trajanju od deset minuta. Kod prijma je bio dobrog općeg stanja i urednog neurološkog statusa, urednih vitalnih parametara, uz prekid kontinuiteta desne parijetalne kosti. Toksikološki je urin pristigao pozitivan na marihuanu, uz 3,2 mmol/L etilnog alkohola u krvi. Mladić je prije četiri mjeseca, nakon pada s bicikla, imao tešku traumatsku ozljedu mozga s frakturom parijetalne i temporalne kosti, praćenu epiduralnim hematoma i subarahnoidalnim krvarenjem te kompresijom na desnu lateralnu moždanu komoru. Učinjena je desnostrana frontotemporoparijetalna osteoplastična kraniotomija i evakuacija epiduralnog hematoma. Koštani ulomak je pričvršćen titanskim pločicama, postoperativni tijek bio je uredan. Po epileptičkom statusu učinjena je hitna kompjutorizirana tomografija mozga u tri navrata, koja nije pokazala znakove svježih ishemijskih, hemoragijskih, ni ekspanzivnog procesa. Laboratorijsko-biokemijski nalazi bili su uredni, kao i EEG i EKG. Uvedena je antiepileptička terapija topiramatom, uz midazolam i diazepam po potrebi, uz nastavak praćenja po neuropedijatru i kontrolnu magnetsku rezonanciju za šest mjeseci.

ZAKLJUČAK

PTE je poznata kronična komplikacija traumatske ozljede mozga. PTE se najčešće javlja nakon teških traumatskih ozljeda mozga, u adolescenata muškog spola, a rizik se povećava po neurokirurškim intervencijama. U prikazanom slučaju pacijent zadovoljava sva tri navedena kriterija. Zbog nuspojava antiepileptičke terapije, profilaksa nije bila provedena, već je terapija uvedena tek nakon pojave prvog napadaja.

Prikaz pacijentice s progresivnim oblikom juvenilnog ALS-a uzrokovanog mutacijom u genu FUS

Karla Skukan (skukan.karla@gmail.com) (KBC Zagreb), Miroslav Weiss (miroslavweiss3@gmail.com) (KBC Zagreb), Nataša Nenadić Baranašić (natasanenadic@gmail.com) (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

ALS je neurološka bolest karakterizirana progresivnom degeneracijom motoneurona, s posljedičnom slabosti i atrofijom mišića. Pojam juvenilni ALS (JALS) rabi se za pacijente čiji simptomi počinju prije 25. godine. JALS je izrazito rijetka bolest, s incidencijom manjom od 1 na milijun i dosad neopisanim slučajevima u Hrvatskoj. Ovaj članak predstavlja slučaj pacijentice s brzo progresivnim JALS-om uzrokovanim *de novo* mutacijom FUS.

PRIKAZ BOLESNIKA

Djevojčica u dobi od 13 godina primljena je u Kliniku sa simptomima tremora, slabosti mišića, otežanog hodanja i umora. Tremor je bio prisutan od ranog djetinjstva, no progresivnog je karaktera, sada prisutan svakodnevno. Slabost mišića i umor bili su toliko izraženi da su je ometali u svakodnevnim aktivnostima. Žalila se na povremene spazme mišića i glavobolje. Pacijentica je imala povijest intraventrikularnog krvarenja u drugome mjesecu života, uz inače uredan psihomotorni razvoj. Iz neurološkog se statusa izdvaja generalizirani tremor, uz simetričnu slabost mišića ekstremiteta. Započeta je dijagnostička obrada koja je uključivala laboratorijske pretrage, elektroencefalogram, elektromioneurografiju i MR mozga. Za izdvojiti su znakovi kroničnog neurološkog oštećenja povezanog s motoričkom neuropatijom na EMNG-u. Zbog nedosljednih kliničkih nalaza i brzog pogoršanja kliničke slike, učinjeno je genetsko testiranje koje je pokazalo patogenu mutaciju gena FUS te je postavljena dijagnoza JALS-a. Započeto je simptomatsko liječenje, no simptomi su brzo progredirali i pacijentica je preminula šest mjeseci nakon postavljanja dijagnoze.

ZAKLJUČAK

Ovaj rad opisuje rijedak slučaj pacijentice s JALS-om uzrokovanim *de novo* mutacijom gena FUS. Pacijentica je imala težak i brzo progresivan tijek bolesti. Kliničkom slikom je dominirao tremor, inače neuobičajen simptom ALS-a, koji se javio čak 10 godina prije potpunog razvoja kliničke slike. Iako se tremor obično ne povezuje s ovom bolesti, opisan je u nekim slučajevima FUS-JALS-a, što ga čini jedinstvenom značajkom ovog specifičnog podtipa bolesti. Ovim radom želimo istaknuti važnost razmatranja i ove, teške dijagnoze u pacijenta s kliničkom slikom kojom dominira izraženi tremor nejasne etiologije.

Rana epileptička encefalopatija uzrokovana mutacijom gena KCNQ2

Sanja Delin (delinsanja@gmail.com) (Opća bolnica Zadar, Odjel za pedijatriju; Sveučilište u Zadru, Odjel za psihologiju), Linda Pavić (linda.pavic@zd.t-com.hr) (Opća bolnica Zadar, Odjel za neonatologiju), Iva Pavić (ipavic.1@hotmail.com) (Opća bolnica Zadar, Odjel za radiologiju), Matilda Kovač Šizgorić (matilda.kovac.sizgoric@gmail.com) (Odjel za neuropedijatriju i poremećaje spavanja, Dječja bolnica Srebrnjak)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Mutacije u genu KCNQ2 (na kromosomu 20q3.33) koji kodira podjedinicu voltažno ovisnog K-kanala 7.2 (Kv7.2) izvorno su opisane u dojenčadi s benignim obiteljskim neonatalnim konvulzijama (BFNS). Poslije je dokazano da mutacije gena KCNQ2 uzrokuju i epileptičku encefalopatiju, koja je često sporadična. U pacijentata s „malignom“ mutacijom često se javljaju tonički/klonički napadaji, cijanoza ili apneja, multifokalna epileptiformna izbijanja ili *burst-suppression* uzorak na elektroencefalogramu, te akutne abnormalnosti bazalnih ganglija/talamusa, što sve upućuju na KCNQ2-encefalopatiju.

PRIKAZ BOLESNIKA

Prikazujemo dječaka rođenog u terminu, prosječne rodne mase, bez dizmorfičnih obilježja, koji je imao učestale neonatalne i infantilne konvulzije (generalizirani tonizmi, spazmi, mioklonizmi, devijacija bulbusa zagledavanje, nepravilne respiracije), generaliziranu hipotoniju te izrazito usporeni psihomotorni razvoj. Učinjena

opsežna dijagnostička obrada isključila je infektivne i metaboličke bolesti, ponavljana EEG snimanja pokazala su u prvim tjednima života *burst-suppression* uzorak (nalik na Ohtaharin sindrom), a kasnije žarišne promjene lijevo frontalno. Na MRI-ju mozga prikazan je pojačan intenzitet signala u području bazalnih ganglija velikog i malog mozga (n. emboiformis i n. cuneatus). Obiteljska anamneza bila je negativna na konvulzivne sindrome. Nakon 10 godina učinjeno je sekvencioniranje gena uključenih u panel za klinički egzom (LG235) te je detektirana heterozigotna *missense* varijanta c.881C > T u genu KCNQ2 (pAla294Val), koja je u literaturi opisana u pacijentata s ranom epileptičkom encefalopatijom tipa 7 (EEE7). Varijanta utječe na funkciju proteina KCNQ2 mijenjajući M-struju, ali i supstancičnu lokalizaciju kalijevih voltažnih (Kv7.2) kanala.

ZAKLJUČAK

Iako striktna korelacije između genotipa i fenotipa nisu moguće za sve pacijente s napadajima povezanim s mutacijom gena KCNQ2, ovim prikazom želimo istaknuti važnost rane genske dijagnostike jer određene korelacije genotipa i fenotipa pomažu u predviđanju ishoda, a pravodobno postavljanje točne dijagnoze dovodi do mogućnosti individualiziranog liječenja utemeljenog na preciznoj medicini.

Spinocerebelarna ataksija tipa 13: prikaz slučaja

Lucija Janjalija (lucijajanjalija@live.com) (KBC Zagreb), Ivan Lehman (thelehman@yahoo.com) (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Spinocerebelarna ataksija tipa 13 (SCA13) rijedak je oblik autosomno dominantne cerebelarne ataksije tipa 1 (ADCA1). Uzrokovana je mutacijom gena KCNC3 koji kodira naponom regulirane kalijeve kanale. Dosad je opisano manje od 20 slučajeva. Bolest se u dječjoj dobi prezentira blago usporenim motoričkim i kognitivnim razvojem s neprogresivnom ili blago progresivnom cerebelarnom ataksijom. Dio kliničke prezentacije mogu biti i epileptički napadaji. Dijagnoza SCA13 postavlja se genskim testiranjem.

PRIKAZ BOLESNIKA

Prikazujemo dječaka, sad u dobi od 8 godina, rođenog iz normalne trudnoće i urednog ranog kognitivnog razvoja, s nestabilnosti u hodu otkako je prohodao, te intencijskim tremorom. U neurološkom statusu, u dobi od 22 mjeseca registrira se ataktičan hod uz pridržavanje dvjema rukama uz povremeno križanje ekstremiteta te intencijski tremor. Babinski je refleks pozitivan obostrano. Opaža se blaži konvergentni strabizam. MR mozga pokazao je atrofiju cerebelarnih hemisfera i vermisa, uz atrofiju cerebelarnih pedunkla i proširenom IV. komorom. Moždano deblo je blago reducirano volumena. Brzine motornog i senzornog provođenja perifernih živaca normalne su, kao i nalaz UZV-a srca. Tijek bolesti je sporo progresivan uz razvoj ataksije trupa i dizartrije bez novih kliničkih znakova oštećenja kortikospinalnog trakta. U dobi od 8 godina psihološkim je testiranjem utvrđen graničan kognitivni razvoj uz blaži manjak pažnje. Dječak pohađa školu prema redovitom programu, uz asistenta. EEG je epileptiformno promijenjen. Epileptički napadaji nisu registrirani. Analizom panela gena za nasljedne ataksije utvrđena je heterozigotna patogena mutacija u genu KCNC3 c.1268G > A kojom je potvrđena SCA13. U dječaka se provodi rehabilitacijska fizikalna terapija te logopedski tretman.

ZAKLJUČAK

Nasljedne spinocerebelarne ataksije rijetko se očituju u dječjoj dobi, a SCA13 iznimno rijetko. Prikazali smo dječaka s mutacijom gena KCNC3 koji se prezentirao cerebelarnom atrofijom, blago progresivnom cerebelarnom ataksijom i graničnim intelektualnim razvojem te epileptiformno promijenjenim EEG-om. Dostupnost genskih panela znatno olakšava postavljanje dijagnoze. Etiološka terapija ne postoji te je stoga od iznimne važnosti multidisciplinarno zbrinjavanje znakova bolesti.

Toksični stres – možemo li bolje?

Vanja Slijepcevic Saftic (vanjasaf@gmail.com) (Poliklinika za zaštitu djece i mladih Grada Zagreba)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Učinci negativnih okolišnih čimbenika u djetinjstvu (seksualno i emocionalno zlostavljanje, zanemarivanje, siromaštvo, socijalna deprivacija, zlostavljanje, ovisnost roditelja) rezultiraju multisustavnim promjenama. One su uvjetovane pojačanim lučenjem stresogenih hormona, koji utječu na aktivaciju glukokortikoidnih receptora u mozgu, ali i na niz drugih metaboličkih procesa, koji rezultiraju učestalijim pobolom u odrasloj dobi. Ovo je stanje poznato kao toksični stres. Simptomi mogu često imitirati neurorazvojna odstupanja, kao što je slučaj sa ADHD/ADD-om, ali i druge neurorazvojne poremećaje (impulzivnost, nezrelost fine motorike, disgrafija, disleksija, jezična odstupanja).

CILJ

Cilj je prikazati preliminarne rezultate istraživanja multidisciplinarnog tima Poliklinike za zaštitu djece i mladih Grada Zagreba (psihijatar, dječji neurolog, psiholog, socijalni radnik, defektolog, logoped, socijalni pedagog) u djece s iskustvom zlostavljanja i zanemarivanja u korelaciji s neurorazvojnim i drugim odstupanjima.

METODE I ISPITANICI

Upotrijebljeni su validirani upitnici ACEs (Adverse Childhood Experience score). U razdoblju 2015. – 2022. prospektivno smo pratili 1954 djece i mladih, u kojih je ACEs bio ≥ 4 . Procjenjivali smo minorne neurološke disfunkcije, impulzivnost, pažnju, koncentraciju. U slučaju neurorazvojnih odstupanja i ACEs ≥ 4 , indicirali smo EEG.

REZULTATI

Zanemarivanje, tjelesno i emocionalno zlostavljanje, konfliktni razvod roditelja najznačajniji su negativni okolišni činitelji, koji rezultiraju blagim neurorazvojnim i ostalim odstupanjima. Impulzivnost i simptomi ADHD-a (ADHD „like“ varijanta) značajno su učestaliji (preko 50%) u slučaju toksičnog stresa. Odstupanja jezičnog razvoja imalo je 33% ispitanika, a preko 60% probleme s učenjem, uz potrebu prilagodbe školskog programa. U slučaju majki-ovisnica 19% djece pokazuje kognitivna odstupanja. Djeca s ACEs ≥ 4 imala su u preko 70% prekomjerenu tjelesnu masu.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Rano prepoznavanje negativnih okolišnih činitelja, te uvođenje programa skrininga za toksični stres, pomaže da postupkom indiciranih intervencija spriječimo rane i kasne posljedice toksičnog stresa.

Transverzalni mijelitis – dijagnostički izazovi

Iva Šeparović (celic.iva@gmail.com) (Uhc Sestre milosrdnice), Monika Kukuruzović (monika.kukuruzovic@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice), Tena Trbojević (tenatrbojevic@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice), Maša Malenica (malenicamasa96@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Transverzalni mijelitis rijetka je, stečena, imunosno posredovana fokalna demijelinizirajuća, parcijalna ili totalna, ozljeda kralježnične moždine. Kliničke su manifestacije varijabilne, uključuju slabost ekstremiteta, senzorne deficite, te autonomnu disfunkciju. Dijagnostički kriteriji temelje se na kliničkoj prezentaciji, neuroradiološkoj evaluaciji, laboratorijskoj analizi te isključenju drugih bolesti. Prikazujemo mladića s monoparezom i hemihipotrofijom desne ruke s radiološkim korelatom demijelinizirajuće lezije kralježnične moždine sugestivne za transversalni mijelitis.

PRIKAZ BOLESNIKA

Zdrav mladić, 17-godišnjak s jednostranom slabosti i hipotrofijom muskulature desne nadlaktice uz normorefleksiju trajanja dva mjeseca. Negirana trauma, uredan cijepljeni status. Mjesec dana prije simptoma prebolio je blažu respiratornu infekciju sa spontanom oporavkom, 4 mjeseca ranije cijepljen je drugom dozom cjepiva protiv

COVID-19. Inicijalno je miografijom nađen jače izražen gubitak motoneurona u mišiću ticepsa brachii desno (engl. *long head*), a neurografijom uredna brzinu provodljivosti uz nižu amplitudu motornih vlakna n. ulnarisa i n. radikalisa desno. Magnetskom rezonancijom neuroaksisa vizualizira se manja hiperintenzivna promjena u meduli spinalis dorzomedijalno od C3-C4 do C4-C5, s povećanjem na kaudalnim razinama do gornjeg dijela trupa C6, mjestimično zauzimajući veliki dio medule spinalis u centralnom dijelu. Ultrazvučni pregled desnog ramena uredan. Širi hematološko-biokemijski nalazi uredni. Oftalmološki nalaz uredan. Analiza likvora uredna. Šira serološka obrada na infektivne čimbenike nije bila informativna. PCR na enteroviruse negativan. Antigangliozidna i akvaporinska protutijela, oligoklone vrpce te protutijela na mijelinski oligodendrocitni glikoprotein također nisu nađena. Antitumorski faktori uredni, probir na imunoreumatološke i sistemne bolesti negativan. Neurofiziološki testovi uredni. Provedena je kortikosteroidna pulsna terapija uz suportivno liječenje vitaminima B i fizikalnu terapiju te dolazi do postupnog oporavka.

ZAKLJUČAK

Opisani slučaj idiopatskog transverzalnog mijelitisa u pedijatrijskog bolesnika adolescentne dobi, vjerojatno posljedično imunosnom odgovoru na nedokazan antecedentni postinfekcijski čimbenik. Dijagnostičko-terapijski pristup bolesniku s fokalnom demijelinizirajućom lezijom središnjeg živčanog sustava jest izazov, posebno u slučaju rjeđih sindroma i prezentacija s nedeterminiranim etiološko-vremenskim slijedom te odgođenim početkom neurološke obrade. Važna je pravodobna dijagnoza i longitudinalno praćenje.

Uloga pedijatra u očuvanju kvaliteta života djece sa epilepsijom

Željka Rogać (zeljka.rogac89@gmail.com) (Institut za bolesti djece – Klinički centar Crne Gore)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Poznato je da je kvalitet života djece sa višegodišnjom epilepsijom značajno lošiji nego kod zdrave djece ili kod pacijenata sa drugim hroničnim bolestima. Tome doprinose loša kontrola epileptičkih napada, neželjena dejstva AEL, socioekonomski status, stigma, anksioznost roditelja i prisustvo drugih komorbiditeta.

CILJ

Cilj ovog rada je upoznavanje pedijataru sa kvalitetom života pacijenta školskog uzrasta sa epilepsijom u prvih šest mjeseci od postavljanja dijagnoze i ukazivanje na potencijalna rješenja radi poboljšanja i prevencije narušavanja kvaliteta života.

METODE I ISPITANICI

Korišćeni su podatci iz relevantne literature uz osvrt na nedavno prospektivno istraživanje autora-- šestomjesečno praćenje djece školskog uzrasta sa novodijagnostikovanom epilepsijom – u kojem su korišćeni upitnici o kvalitetu života djece sa epilepsijom (CHEQOL-25) koje su popunjavali djeca i njihovi staratelji.

REZULTATI

Prospektivna šestomjesečna studija djece sa novodijagnostikovanom epilepsijom je pokazala da kvalitet života povezan sa epilepsijom nije narušen u prvih šest meseci od postavljanja dijagnoze. Ipak, pokazano je da anticipacija i zabrinutost oko funkcionisanja u budućnosti postoje od samog početka, kada se postavi dijagnoza i započne liječenje. Takođe, djeca sa novodijagnostikovanom epilepsijom, već nakon šest mjeseci imaju izraženu potrebu da epilepsija ostaje tajna a postoji i izraženija potreba da se bude "normalan" u narednom periodu, što je i ranije pokazano. Nivo kvaliteta života povezanog sa epilepsijom na početku liječenja, to jest kako roditelji doživljavaju da dijete funkcioniše sa epilepsijom, doprinose njegovom doživljaju i nakon šest meseci liječenja.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Podatak da na kvalitet života je značajno uticao i doživljaj opšteg kvaliteta života na samom početku postavljanja dijagnoze ističe potrebu za dodatnom socijalnom podrškom djetetu sa epilepsijom i njegovoj porodici. Osim farmakološkog liječenja, važna je i promocija zdravih stilova života i bavljenje sportom, poznavajući najnovije preporuke koje je objavila ILAE, jer prvih šest mjeseci je period kada se može značajno preventivno djelovati.