

# OPTIMALAN TERAPIJSKI ODGOVOR NA PRAVOVREMENU I MULTIDISCIPLINARNU STIMULACIJU – FOLLOW-UP PRIKAZ DJETETA S POIRIER-BIENVENU NEURORAZVOJNIM SINDROMOM



**Valentina Matijević, Abdelkarim Al-Jabiri, Marija Markota, Jelena Marunica Karšaj**

Klinički bolnički centar Sestre Milosrdnice, Hrvatska  
e-mail: [valentina.matijevic@gmail.com](mailto:valentina.matijevic@gmail.com)

Poirier-Bienvenu neurorazvojni sindrom (POBINDS) rijedak je genetski poremećaj uzrokovan mutacijama gena CSNK2B, obilježen ranim početkom epilepsije i varijabilnim stupnjem neurorazvojnog oštećenja. Iako je prognoza često nepovoljna, pojedini bolesnici mogu ostvariti značajan razvojni napredak uz pravodobno liječenje i rehabilitaciju. Prikaz slučaja Prikazujemo dječaka s patogenom mutacijom CSNK2B (c.139C>T, p.Arg47\*) i početkom generaliziranih epileptičkih napada u dobi od 6 mjeseci. Nakon uvođenja antiepileptičke terapije (valproat) postignuta je dobra kontrola epilepsije bez recidiva. Paralelno je provedena rana i multidisciplinarna neurorazvojna stimulacija (fizikalna terapija, logopedijska intervencija, praćenje neuropedijatra i dječjeg fizijatra). U dobi od 3 mjeseca prvi puta je pregledan po dječjem fizijatru kada je dijagnosticirano značajno odstupanje u motoričkom razvoju zbog čega je odmah indicirana rehabilitacija putem Dnevne bolnice i ambulantnog liječenja uz svakodnevno provođenje vježbi kod kuće od strane educirane majke. U dobi od 13 mjeseci dijete je i dalje pokazivalo kašnjenje u gruboj motorici i govorno-jezičnom razvoju uz očuvanu socijalnu interakciju i namjernu komunikaciju gestom. Tijekom sljedećih mjeseci zabilježen je kontinuirani napredak. U dobi od 16 mjeseci dijete je usvojilo hod uz pridržavanje. Logopedijska procjena pokazala je urednu razinu komunikacijskog i jezično-govornog razvoja. Na posljednjem pregledu u dobi od 19 mjeseci gruba i fina motorika dječaka bila je u skladu s dobi. Jezično govorni razvoj i socijalni kontakt bili su uredni. Epileptički napadi nisu se javljali unatoč povremenim febrilnim epizodama uslijed respiratornih infekcija. Zaključak Ovaj follow-up prikaz pokazuje da, unatoč genetskoj dijagnozi POBINDS-a, pravovremena kontrola epilepsije i rana, multidisciplinarna neurorazvojna stimulacija mogu rezultirati optimalnim funkcionalnim ishodom. Slučaj naglašava važnost ranog prepoznavanja i kontinuirane rehabilitacije u djece s rijetkim genetskim epileptičkim encefalopatijama.

## **Ključne riječi**

Poirier-Bienvenu neurorazvojni sindrom; CSNK2B; epilepsija; rana intervencija; multidisciplinarna rehabilitacija