

Konferencja Przypadków Pediatrycznych "Co się w głowie mieści"

KSIĄŻKA STRESZCZEŃ



ISBN: 978-83-7509-418-3

**SKN NEUROLOGII
DZIECIĘCEJ
WNMK SUM**



**Komitet Organizacyjny Konferencji Przypadków
Pediatricznych
"Co się w głowie mieści":
SKN przy Katedrze i Klinice Neurologii Dziecięcej
Śląskiego Uniwersytetu Medycznego**

Patronat honorowy Konferencji Przypadków Pediatricznych „Co się w głowie mieści”



HONOROWY PATRONAT
JM REKTORA PROF.DR HAB.N.MED. TOMASZA SZCZEPAŃSKIEGO
ŚLĄSKIEGO UNIwersYTETU MEDYCZNEGO
W KATOWICACH



Polskie Towarzystwo Neurologów Dziecięcych

Rok powstania 1990



Patronat Honorowy
Prezydenta Miasta Katowice

Patronat medialny
Konferencji Przypadków Pediatrycznych
„Co się w głowie mieści”



Partnerzy
Konferencji Przypadków Pediatrycznych
„Co się w głowie mieści”

medycyna **praktyczna**



ŚWIAT
I FARMACJI **MEDYCYNY**

Medcases

LEPOLEK



więcej niż LEK



edra
URBAN & PARTNER

 **instrumedic**



PROGRAM

Moderatorzy: SKN przy Katedrze i Klinice Neurologii Dziecięcej

9:00 - 9:15 Oficjalne rozpoczęcie Konferencji

9:15 - 9:30 Wykład inauguracyjny: **Przyszłość terapii genowej w neurologii dziecięcej**

SESJA 1 - NEURON I GLEJ

Moderatorzy: SKN przy Katedrze i Klinice Neurologii Dziecięcej

SKN Oddziału Klinicznego Psychiatrii i Psychoterapii Wieku Rozwojowego
Katedry Psychiatrii i Psychoterapii

9:30 - 11:00 Przedstawienie konkursowych przypadków klinicznych

11:00 - 11:45 Wykład honorowy współorganizowany z SKN Oddziału Klinicznego Psychiatrii i Psychoterapii Wieku Rozwojowego Katedry Psychiatrii i Psychoterapii: **De Anima - o emocjach, empatii i człowieku**

11:45 - 12:00 Przerwa

SESJA 2 - WIDAĆ, SŁYCHAĆ I CZUĆ

Moderatorzy: SKN przy Katedrze i Klinice Neurologii Dziecięcej

SKN Kliniki Okulistyki Katedry Okulistyki SUM

12:00 - 13:30 Przedstawienie konkursowych przypadków klinicznych

13:30 - 14:15 Wykład honorowy współorganizowany z SKN Kliniki Okulistyki Katedry Okulistyki SUM: Odbieranie a przetwarzanie wrażeń wzrokowych - czy do widzenia potrzebna jest świadomość?

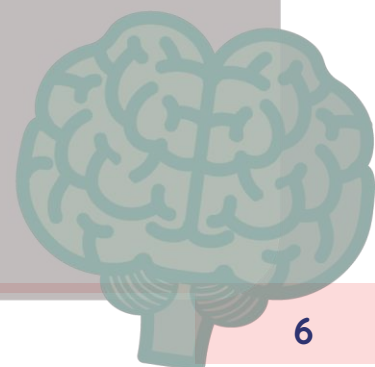
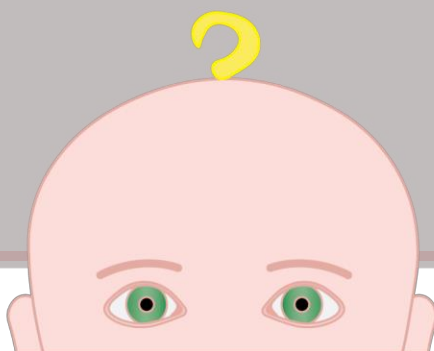
14:15 - 14:30 Przerwa

SESJA 3 - VARIA

Moderatorzy: SKN przy Katedrze i Klinice Neurologii Dziecięcej

14:30 - 15:00 Quiz interaktywny z nagrodami

15:00 - 15:15 Podsumowanie i zakończenie Konferencji.
Rozstrzygnięcie sesji konkursowych.



Regulamin

Konferencji Przypadków Pediatricznych „Co się w głowie mieści”

§1. ZASADY OGÓLNE

1. Konferencja Przypadków Pediatricznych „Co się w głowie mieści”, zwana w dalszej części Regulaminu Konferencją, organizowana jest przez Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Neurologii Dziecięcej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach, zwane w dalszej części Organizatorem.
2. Konferencja zostanie przeprowadzona w dniu 9 stycznia 2021 r. na platformie Zoom, w pełni w formie zdalnej.
3. Podczas Konferencji odbędzie się odczyt prezentacji przypadków pediatricznych z zakresu neurologii, psychiatrii, laryngologii i okulistyki, wybranych na drodze Konkursu Abstraktów.
4. Obowiązującym językiem w czasie trwania Konferencji jest język polski.
5. Dowodem udziału w Konferencji jest Certyfikat Uczestnictwa przyznawany po odbyciu się wydarzenia.
6. Liczba Uczestników Konferencji jest ograniczona. O udziale w Konferencji decyduje kolejność zgłoszeń.
7. Przepisy niniejszego Regulaminu stanowią integralną część zgłoszenia uczestnictwa w Konferencji i obowiązują wszystkich Uczestników.
- 8.

§2. WARUNKI UCZESTNICTWA

1. Zagadnienia zgłaszanych prac powinny być zgodne z tematyką Konferencji, to znaczy:
 - a. powinny dotyczyć przypadków pediatricznych,
 - b. powinny być związane z tematyką neurologii, psychiatrii, laryngologii lub okulistyki.
2. Udział w Konferencji jest bezpłatny.
3. Warunkiem udziału czynnego w konferencji jest dokonanie pełnego zgłoszenia, poprzez wypełnienie formularza opublikowanego na stronie Konferencji oraz na Facebooku.
4. Termin nadsyłania abstraktów upływa 18 grudnia 2020 o godzinie 23:59.
5. Autorami zgłaszanych prac mogą być wyłącznie studenci uczelni medycznych.
6. Abstrakt powinien być złożony z trzech części: Wstępu, Opisu Przypadku, Wnioseków.
7. Zawartość abstraktu liczona ze spacjami nie powinna przekraczać 2000 znaków. Treść nie może zawierać grafik i tabeli.
8. Abstrakt zgłoszony do konkursu może mieć maksymalnie pięciu autorów. Jeden Uczestnik może być autorem maksymalnie dwóch nadesłanych abstraktów.
9. Nadesłane abstrakty zostaną poddane ocenie merytorycznej przez Komitet Naukowy składający się z pracowników naukowych Śląskiego Uniwersytetu Medycznego.
10. Ocenie Komitetu Naukowego podlegać będą wyłącznie prace nieprezentowane wcześniej na konferencjach medycznych.
11. Komitet Naukowy wybierze na drodze konkursu abstraktów maksymalnie po 10 najlepszych prac, które zostaną zakwalifikowane do dwóch sesji konkursowych.

12. Możliwy jest udział w Konferencji w charakterze wolnego słuchacza. Zgłoszenie w charakterze wolnego słuchacza upoważnia do biernego uczestnictwa we wszystkich sesjach, w tym w quizie konkursowym. Do uczestnictwa biernego może aplikować każdy, a w szczególności student lub absolwent uczelni medycznej, doktorant, pracownik naukowy.
13. Organizator ma prawo do przedłużenia terminu zgłoszeń. Ewentualna decyzja zostanie umieszczona na stronie internetowej Konferencji oraz na Facebooku.

§3. ZASADY PRZEPROWADZENIA SESJI KONKURSOWYCH TYPU CASE REPORT

1. Lista prac zakwalifikowanych do udziału w sesji konkursowych zostanie umieszczona na stronie Konferencji oraz na Facebooku.
2. Prace zakwalifikowane do sesji konkursowych powinny być przygotowane w formie prezentacji w programie do prezentacji multimedialnych, domyślnie: Microsoft Office PowerPoint lub Prezi. Organizator nie ponosi odpowiedzialności za niezgodność oprogramowania.
3. Prezentacja musi być przygotowana w języku polskim.
4. Do wygłoszenia pracy zobowiązany jest tylko jeden z autorów pracy. W dyskusji po wygłoszeniu pracy mogą brać udział wszyscy autorzy pracy.
5. W celu wygłoszenia pracy osoba prezentująca zobowiązana jest udostępnić ekran swojego pulpitu za pomocą polecenia „Share screen”.
6. Nie ma obowiązku przesłania prezentacji multimedialnej na adres Organizatora przed rozpoczęciem Konferencji.
7. Nieprzekraczalny czas przeznaczony na prezentację wynosi 5 minut, na dyskusję – 3 minuty.
8. Do zadawania pytania w czasie trwania dyskusji upoważnieni zostają wszyscy uczestnicy Konferencji.
9. Prace konkursowe będą podlegać ocenie dokonanej przez Jury Konkursowe, które oceniać będzie: wartość merytoryczną pracy, wkład własny w przygotowanie pracy, sposób prezentowania, nieprzekraczanie limitu czasu oraz sposób przeprowadzenia dyskusji.
10. Trzy prace z każdej sesji Konferencji zostaną nagrodzone. Nagroda obejmuje Dyplom oraz nagrodę rzeczową. Od wyników sesji konkursowych nie przysługuje odwołanie.

§4. POSTANOWIENIA KOŃCOWE

1. W przypadku, gdy Konferencja nie odbędzie się, Organizator niezwłocznie poinformuje Uczestników.
2. W przypadku, gdy Konferencja nie odbędzie się, Uczestnikom nie przysługuje prawo do odszkodowania.
3. Organizator zastrzega sobie prawo do zmian w Regulaminie, Harmonogramu Konferencji oraz prelegentów wykładów honorowych bez podania przyczyny.
4. Zgłoszenie uczestnictwa jest równoznaczne z akceptacją Regulaminu Konferencji i zgodą na przetwarzanie danych osobowych w celach prawidłowej organizacji Konferencji.
5. Administratorem Danych Osobowych, jest Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach - ul. Poniatowskiego 15, 40-055 Katowice, tel. 32 208 3600, NIP: 634-000-53-01, REGON: 000289035. Aktualne dane kontaktowe do Inspektora Ochrony Danych dostępne są pod numerem tel. 32 208 3600 lub na stronie internetowej sum.edu.pl oraz iod.sum.edu.pl
6. Kontakt z Organizatorem jest możliwy poprzez formularz kontaktowy ze strony na Facebooku. Rozstrzyganie spraw spornych nieujętych w wyżej wymienionych zasadach przysługuje wyłącznie Organizatorowi Konferencji.

Skład Komitetu Naukowego Konferencji Przypadków Pediatrycznych „Co się w głowie mieści”

dr hab. n. med. Justyna Paprocka – Przewodnicząca Komitetu

dr hab. n. med. Ewa Emich-Widera, prof. SUM

prof. dr hab. n. med. Dorota Pojda-Wilczek

dr hab. n. med. Ireneusz Bielecki

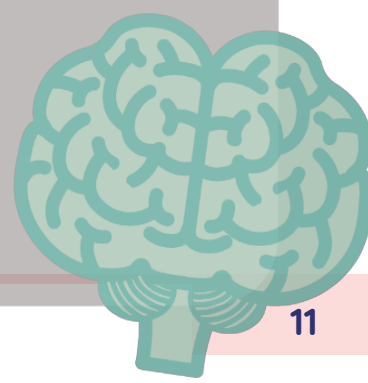
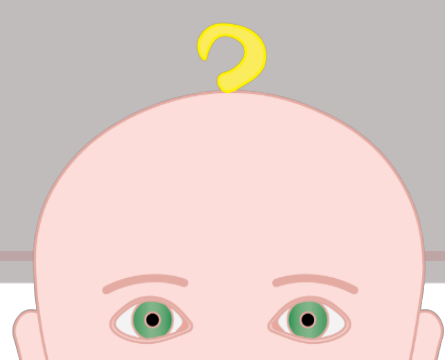
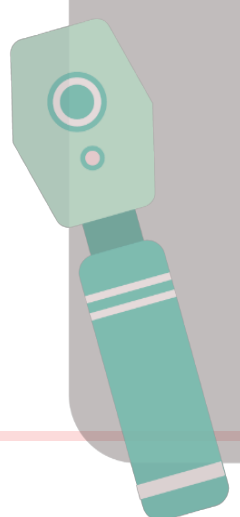
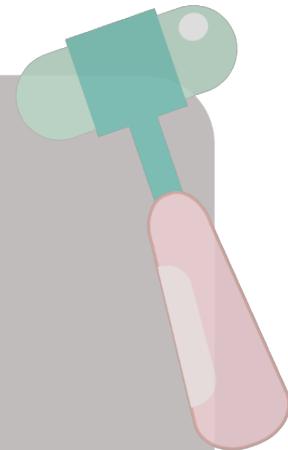
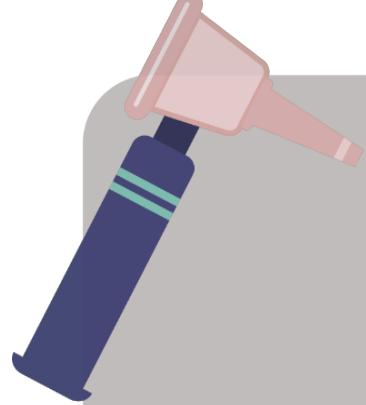
lek. Krzysztof Wilczyński




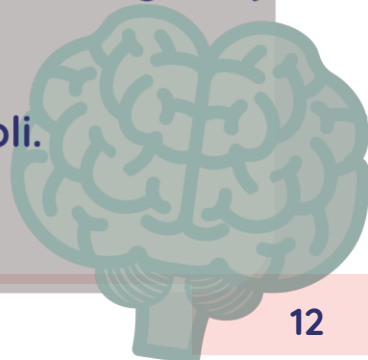
Spis treści

SESJA 1	11
Kleszczowe zapalenie mózgu - codzienność podlaskich oddziałów zakaźnych. Przypadek kliniczny neuroinfekcji z licznymi powikłaniami neurologicznymi u 16-letniego chłopca.....	13
Od dekompensacji do zaburzeń schizoafektywnych - ewolucja obrazu klinicznego zaburzeń psychicznych u pacjenta w okresie adolescencji.....	14
Ropień nadtwardówkowy rdzenia kręgowego u niemowlęcia - opis przypadku.....	15
14-letni pacjent z udarem żylnym w przebiegu niewyrównanej nadczynności tarczycy.....	16
Padaczka uwarunkowana genetycznie jako rzadka przyczyna drgawek u niemowlęcia - opis przypadku.....	17
Już nigdy nie usłyszycie mojego głosu! Mutyzm wybiórczy jako przejaw zaburzeń zachowania czy reakcja obronna na traumatyzujące wydarzenia?.....	18
Zespół padaczkowy zależny od infekcji gorączkowej (FIRES) u czteroletniego chłopca.....	19
Napadowe zwężenie źrenic - rzadka symptomatologia napadów ogniskowych bez zaburzeń świadomości.....	20
Tłuszczakowatość mózgowo-czaszkowo-skórna nietypowy obraz zespołu Haberlanda.....	21
Miopatia nemalinowa w wyniku mutacji genu NEB w konfiguracji złożonej heterozygoty.....	22
Diagnostyka i terapia mózgowego zespołu utraty soli.....	23
SESJA 2	24
Hipoplazja nerwów wzrokowych i towarzyszące zaburzenia okulistyczne w dysplazji przegrodowo-ocznej.....	26
Czy słyszeć każdy może? Co się w głowie jeszcze zmieści? Pierwszy w Polsce zabieg wszczepienia słuchowego implantu pniowego u małego dziecka.....	27
Po nitce do kłębka - trudności diagnostyczne u chłopca z podejrzeniem zespołu Sjögrena.....	28
Przypadek infekcji HPV powodującej nawracającą brodawczakowatość układu oddechowego.....	29
Nagły niedosłuch czuciowo-nerwowy w przebiegu zakażenia SARS-COV-2.....	30
Zaburzenia widzenia o podłożu genetycznym po podaży hormonu wzrostu - case report.....	31
Objawy okulistyczne u dzieci z rozpoznaniem zespołem LCHAD.....	32
Nietypowa prezentacja chłoniaka nosogardła.....	33
u 6-letniego chłopca.....	33
Zespół Lemierre'a - temat nadal aktualny.....	34
Masywny perlak wrodzony u 4-miesięcznej dziewczynki.....	35

SESJA 1

NEURON I GLEJ



- 
- 
1. Kleszczowe zapalenie mózgu - codzienność podlaskich oddziałów zakaźnych. Przypadek kliniczny neuroinfekcji z licznymi powikłaniami neurologicznymi u 16-letniego chłopca.
 2. Od dekompensacji do zaburzeń schizoafektywnych - ewolucja obrazu klinicznego zaburzeń psychicznych u pacjenta w okresie adolescencji.
 3. Ropień nadwardówkowy rdzenia kręgowego u niemowlęcia - opis przypadku.
 4. 14-letni pacjent z udarem żylnym w przebiegu niewyrównanej nadczynności tarczycy.
 5. Padaczka uwarunkowana genetycznie jako rzadka przyczyna drgawek u niemowlęcia - opis przypadku.
 6. Już nigdy nie usłyszycie mojego głosu! Mutyzm wybiórczy, jako przejaw zaburzeń zachowania, czy reakcja obronna na traumatyzujące wydarzenia?
 7. Zespół padaczkowy zależny od infekcji gorączkowej (FIRES) u czteroletniego chłopca.
 8. Napadowe zwężenie źrenic - rzadka symptomatologia napadów ogniskowych bez zaburzeń świadomości.
 9. Tłuszczakowatość mózgowo-czaszkowa - nietypowy obraz zespołu Haberland.
 10. Miopatia nemalinowa w wyniku mutacji genu NEB w konfiguracji złożonej heterozygoty.
 11. Diagnostyka i terapia mózgowego zespołu utraty soli.
- 
- 

Kleszczowe zapalenie mózgu - codzienność podlaskich oddziałów zakaźnych. Przypadek kliniczny neuroinfekcji z licznymi powikłaniami neurologicznymi u 16-letniego chłopca.

Autor: Dawid Lewandowski

Uniwersytet: Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Koło naukowe: SKN przy Klinice Obserwacyjno-Zakaźnej Dzieci PIDSA

Wstęp

Kleszczowe zapalenie mózgu jest zakażeniem OUN, od lat najczęściej obserwowanym w północno-wschodniej Polsce. Typowo choroba ta ma przebieg dwufazowy: po fazie zwiastunowej i około 7-dniowym okresie bezobjawowym, następuje faza neuroinfekcji.

Opis przypadku

16-letni chłopiec został przyjęty do szpitala z powodu gorączki, silnego bólu głowy oraz ogólnego osłabienia. W wywiadzie infekcja grypopodobna 11 dni wcześniej. W badaniu stwierdzono sztywność karku, spowolnienie mowy z cechami afazji, osłabienie siły mięśniowej i drżenie prawej kończyny górnej oraz trudności z unoszeniem przedmiotów. Ze względu na obecne objawy ogniskowe zlecono TK głowy, która nie uwidoczniała zmian. W PMR stwierdzono pleocytozę i podwyższone stężenie białka oraz rozpoczęto leczenie objawowe. W surowicy oraz w PMR wykryto obecność przeciwciał przeciwko wirusowi KZM. W kolejnych dobach nastąpiło pogorszenie stanu ogólnego pacjenta i nasilenie objawów. W 14. dniu hospitalizacji wystąpił incydent drgawek oraz utrata przytomności, z towarzyszącymi zawrotami głowy i zaburzeniami widzenia przy pionizacji. Przeprowadzone badania EEG, MRI OUN i barku nie uwidocznily zmian w strukturach mózgu i układzie mięśniowo-szkieletowym, które mogłyby tłumaczyć występujące objawy. Kontrolne badanie PMR, wykazało podwyższone stężenie białka i prawidłową cytozę. Poszerzono diagnostykę z uwzględnieniem badań wirusologicznych, serologicznych, ENG/EMG. Wyniki wykonanych badań nie wskazały na inną przyczynę objawów niż KZM. W kolejnych dniach hospitalizacji stan ogólny pacjenta uległ poprawie. Zaburzenia świadomości i afazja ustąpiły, przywrócono prawidłową siłę mięśniową kończyny. Pacjenta w stanie ogólnym dobrym wypisano do domu po 33. dniach pobytu na oddziale.

Wnioski

KZM jest groźną chorobą OUN, która może prowadzić do licznych powikłań neurologicznych, wymagających wielotygodniowej hospitalizacji i złożonej diagnostyki. Ujemny wywiad w kierunku ukąszenia przez kleszcza nie wyklucza infekcji KZM, epizod ten często bywa niezauważony.

Od dekompensacji do zaburzeń schizoafektywnych - ewolucja obrazu klinicznego zaburzeń psychicznych u pacjenta w okresie adolescencji.

Autor: Alicja Kawalec

Uniwersytet: Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Koło Naukowe: Koło Naukowe Psychiatrii Dziecięcej

Wstęp

Okres adolescencji wiąże się z dużymi zmianami w zachowaniu i funkcjonowaniu człowieka oraz wzmożonym ryzykiem rozwoju zaburzeń psychiatrycznych. Wczesna diagnoza i leczenie istotnie wpływają na ich przebieg oraz rokowanie. Dynamika obrazu klinicznego powiązana ze stopniowym dojrzewaniem ośrodkowego układu nerwowego sprawia, iż prawidłowa diagnoza stanowi wyzwanie i może ulegać zmianom na przestrzeni czasu. Niniejsza praca przedstawia przypadek pacjenta, który był kilkakrotnie hospitalizowany w Centrum Pediatrii im. Jana Pawła II w Sosnowcu ze względu na myśli samobójcze, którym w każdym przypadku towarzyszył inny obraz kliniczny zaburzeń.

Opis przypadku

Chłopiec trafił na pierwszą hospitalizację w wieku 13 lat w związku z samookaleczeniami oraz myślami samobójczymi. W jej trakcie pacjent wnosił treści o charakterze urojeń i doznań psychosensorycznych, niespełniających jednak kryteriów schizofrenii paranoidalnej, w związku z czym został wypisany z diagnozą dekompensacji psychotycznej. Po około 8 miesiącach pacjent był rehospitalizowany z powodu przedawkowania paracetamolu w celach samobójczych. Obserwowany w trakcie tego pobytu obraz kliniczny odpowiadał rozpoznaniu epizodu mieszanego zaburzeń nastroju, co doprowadziło do postawienia diagnozy zaburzenia afektywnego dwubiegunowego. Podczas trzeciej hospitalizacji, ponownie związanej z myślami samobójczymi, u pacjenta obserwowano m.in. omamy i pseudohalucynacje słuchowe imperatywne oraz dewaluujące, jak również zaburzenia w zakresie struktury myślenia, które uzasadniały dalszą ewolucję diagnozy w stronę zaburzenia schizoafektywnego.

Wnioski

Powyższy przypadek pokazuje, iż podejmując się diagnozy i leczenia psychiatrycznego u adolescenta należy zawsze brać pod uwagę ewolucję obrazu klinicznego pomiędzy kolejnymi wizytami. Co za tym idzie, leczenie powinno być prowadzone ostrożnie i z uwzględnieniem ryzyka gwałtownych zmian w zakresie funkcjonowania i stanu psychicznego pacjenta.

Ropień nadtwórdzkowy rdzenia kręgowego u niemowlęcia - opis przypadku.

Autorzy: Agnieszka Kwiatkowska, Maciej Małyszek, Olga Pustelniak, Weronika Urbaś,
Katarzyna Drabczyńska

Uniwersytet: Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Koło naukowe: Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Patologii Noworodków i Niemowląt
USD w Lublinie

Wstęp

Ropień nadtwórdzkowy rdzenia kręgowego (SEA) jest rzadkim schorzeniem występującym najczęściej pomiędzy 20 a 30r.ż. Czynniki sprzyjającymi jego występowaniu są: infekcje, urazy kręgosłupa, zabiegi chirurgiczne. Obraz kliniczny SEA jest różnorodny. Do charakterystycznych objawów należą: gorączka, ból kręgosłupa i niedowłady. Diagnostyka SEA oparta jest na konstelacji badań obrazowych oraz laboratoryjnych.

Opis przypadku

W 5 tygodniu życia przyjęto do szpitala pacjentkę w stanie ogólnym średnim, niespokojną, z gorączką, wysokimi wykładnikami infekcji, cechami przeculicy oraz skórą marmurkową. Posiew krwi wykazał obecność gronkowca hemolitycznego, a wobec braku poprawy zmodyfikowano dotychczasową antybiotykoterapię. W 2 dobie po przyjęciu wystąpiły prężenia kończyn górnych. W 4 dobie, poprzez punkcję lędźwiową pobrano PMR, z którego wyhodowano gronkowca złocistego. W kolejnych dniach stwierdzono niedowład wiotki kończyn górnych. Konsultujący neurolog zlecił USG splotów ramiennych - wykryto obustronny obrzęk korzeni C5-C8; USG kanału kręgowego, MRI kręgosłupa, które na całej długości kanału kręgowego uwiaryściły ropień nadtwórdzkowy powodujący ucisk i przemieszczenie rdzenia, naciekający mięśnie lędźwiowe i miąższ płuca. W MRI głowy - poszerzenie przestrzeni płynowych w okolicach skroniowych. Wykonano pilną hemilaminectomię Th6 po stronie lewej oraz laminectomię Th5-6, obie z ewakuacją treści ropnej z kanału kręgowego. Po operacji stosowano szerokospektralną antybiotykoterapię. Miesiąc po zabiegu, dziecko w stanie ogólnym dobrym, zostało wypisane do domu. Po 4 miesiącach w badaniach kontrolnych stwierdzono całkowitą regresję ropnia i znaczną poprawę motoryki kończyn górnych po rehabilitacji.

Wnioski

Atypowość objawów SEA stanowi w obecnych czasach wyzwanie w diagnostyce tego schorzenia, nieprawidłowy i zaburzony rozwój u szybko rozwijających się pacjentów pediatrycznych może prowadzić do ich dożywczej niepełnosprawności. Dlatego szybka diagnoza i skuteczne leczenie SEA jest tak ważne.

[Redacted text]

[Redacted text]

[Redacted text]

[Redacted text]

[Redacted text]

Dane usunięte na wniosek autora pracy

Padaczka uwarunkowana genetycznie jako rzadka przyczyna drgawek u niemowlęcia – opis przypadku.

Autorzy: Weronika Urbaś, Katarzyna Drabczyńska, Agnieszka Kwiatkowska, Olga Pustelnik, Maciej Małyszczek

Uniwersytet: Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Koło naukowe: Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Patologii Niemowląt i Noworodków Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Lublinie

Wstęp

Drgawki to zespół objawów będących wynikiem nieprawidłowej czynności bioelektrycznej neuronów. Są to stany nagłe i wymagają natychmiastowego leczenia. Do najczęstszych przyczyn drgawek niemowląt należą: stany gorączkowe, zakażenia, choroby metaboliczne i zaburzenia strukturalne mózgu. Jedną z rzadszych przyczyn drgawek może być padaczka. Ostatnio, wraz z rozwojem diagnostyki, coraz częściej udaje się ustalić jej tło genetyczne.

Opis przypadku

Do Oddziału została przyjęta dziewczynka w 5 tygodniu życia, u której wystąpiło kilka krótkotrwałych (<30s) napadów drgawek klonicznych w zakresie kończyn górnych oraz powiek ze zwrotem gałek ocznych. Pacjentka nie gorączkowała. Dziecko urodzone przez CC w 39 tygodniu ciąży, otrzymało 2/5/8/8 punktów w skali Apgar. Wywiad ciąży obciążony niedoczynnością tarczycy oraz cukrzycą ciążową – leczoną insuliną, infekcją przeziębieniową w 1-szym trymestrze. Przy przyjęciu Pacjentka była w stanie średnim, niespokojna. W badaniach laboratoryjnych ujemne parametry zapalne, stężenie glukozy, elektrolity i gazometria - prawidłowe. Mleczany i amoniak w normie. Wykonano badania w kierunku zakażenia *Toksoplasma gondii* i CMV, zlecono badanie TANDEM oraz GC/MS w kierunku chorób metabolicznych- wyniki negatywne, wykonano analizę płynu mózgowo-rdzeniowego - brak zmian zapalnych. W USG przezciężciowym nieregularny splot naczyniówkowy. MRI głowy prawidłowe. Wykonano badanie EEG we śnie: *”uogólnioną serię napadowości zaostzonych i ostrych fal”*. W leczeniu początkowo stosowano fenobarbital i wit. B6. Przez powtarzające się napady drgawek podano kwas walproinowy, następnie dołączono lewetiracetam, dzięki czemu uzyskano zmniejszenie częstości napadów. Po konsultacji z genetykiem zdecydowano o wykonaniu badania NGS. Stwierdzono obecność patogennej mutacji w genie CDKL5.

Wnioski

Mutacje w genie CDKL5 są związane z zaburzeniami neurorozwojowymi charakteryzującymi się wczesną encefalopatią padaczkową co sugeruje, że CDKL5 odgrywa ważną rolę w rozwoju i funkcjonowaniu mózgu.

Już nigdy nie usłyszycie mojego głosu!

Mutyzm wybiórczy jako przejaw zaburzeń zachowania czy reakcja obronna na traumatyzujące wydarzenia?

Autor: Dominika Bednarczyk

Uniwersytet: Collegium Medicum im. L. Rydygiera w Bydgoszczy

Koło naukowe: Studenckie Koło Naukowe Psychiatrii

Wstęp

Mutyzm wybiórczy jest zaburzeniem polegającym na selektywności mówienia. Według klasyfikacji ICD10 zaliczany jest do grupy zaburzeń funkcjonowania społecznego rozpoczynających się zwykle w dzieciństwie lub wieku młodzieńczym, jednak badania nad tą jednostką chorobową doprowadziły do zaliczenia jej do grupy zaburzeń lękowych w klasyfikacji DSM-5 i ICD-11. Celem prezentacji jest pokazanie wieloczynnikowej etiologii mutyzmu wybiórczego.

Opis przypadku

12-letnia dziewczynka została przyjęta na oddział psychiatryczny z powodu pogorszenia funkcjonowania, manifestującego się zaburzeniami zachowania oraz objawami wytwórczymi. Od 2012 r. leczona jest z powodu mutyzmu wybiórczego. Kontakt werbalny nawiązuje wyłącznie z babcią, która jest jej prawnym opiekunem. Matka porzuciła ją zaraz po porodzie, ojciec przebywał w zakładzie karnym, gdzie odsiadywał karę za posiadanie i rozpowszechnianie pornografii dziecięcej. W przeszłości dziewczynka umieszczana była w rodzinach zastępczych. W trakcie hospitalizacji oceniono zdolności poznawcze dziecka. Wykonano również badanie EEG i RM głowy. Obserwacja na oddziale nie potwierdziła występowania objawów wytwórczych, ani zaburzeń zachowania. Z każdym dniem pobytu dziewczynka stawała się coraz bardziej ufna i aktywna werbalnie. Na podstawie obserwacji wysnuto podejrzenie molestowania seksualnego w przeszłości, którego sprawcą mógł być ojciec dziewczynki.

Wnioski

Powyższy opis przypadku pokazuje, że etiologia mutyzmu wybiórczego jest złożona. Trudne wydarzenia z dzieciństwa i utrata zaufania wobec innych ludzi wskutek doznanej krzywdy, bez wątpienia stały się powodem zwiększonego poziomu lęku, który manifestuje się poprzez niemożność mówienia w nowych, stresujących sytuacjach. Brak komunikacji werbalnej nie jest przejawem zaburzeń zachowania, lecz mechanizmem obronnym w odpowiedzi na lęk i stres.

Zespół padaczkowy zależny od infekcji gorączkowej (FIRES) u czteroletniego chłopca.

Autorzy: Natalia Rachfalska, Agata Pałasz, Karolina Podkowa

Uniwersytet: Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Koło naukowe: SKN Neurologii Dziecięcej WNMK Śląskiego Uniwersytetu Medycznego

Wstęp

Zespół padaczkowy zależny od infekcji gorączkowej (ang. FIRES) jest rzadką postacią ciężkiej encefalopatii padaczkowej o nieznannej etiologii. Rozwija się on u wcześniej zdrowych dzieci w wieku szkolnym w następstwie niespecyficznego, z pozoru łagodnego infekcji z gorączką. Przebieg FIRES jest dwufazowy – manifestuje się nagłym wystąpieniem u dziecka opornego stanu padaczkowego, który może trwać do 12 tygodni, następnie przechodzi w fazę przewlekłą, w której występują oporne na leczenie gromadne napady padaczkowe. Terapia FIRES jest trudna, a rokowanie niepomyślne – śmiertelność sięga 30%, a przeżycie zwykle wiąże się z niepełnosprawnością intelektualną i ciężką padaczką.

Opis przypadku

Autorzy opisują przypadek 4-letniego chłopca, dotychczas rozwijającego się prawidłowo, z ogniskowymi, wtórnie uogólniającymi się napadami padaczkowymi przechodzącymi w lekooporny stan padaczkowy w związku z ciężką niezidentyfikowaną infekcją gorączkową. Stan padaczkowy utrzymywał się pomimo stosowania śpiączki tiopentalowej oraz licznych modyfikacji terapii przeciwpadaczkowej. W związku z podejrzeniem etiologii autoimmunologicznej zastosowano terapię immunomodulującą, bez wyraźnej poprawy. Redukcja napadów została osiągnięta po 12 tygodniach po zastosowaniu licznych leków przeciwpadaczkowych oraz włączeniu ciągłego wlewu tiopentalu. W tym okresie wielokrotnie zmieniała się semiologia napadów. Późniejsze badania obrazowe wykazały zmiany zanikowe mózgowia. W badaniu neurologicznym obserwowano brak kontaktu wzrokowego i werbalnego, zachowaną reakcję autonomiczną na bodźce, niedowład czterokończynowy piramidowo-pozapiramidowy. W ostatnim miesiącu hospitalizacji u dziecka rozpoznano infekcję COVID-19. W związku z nietypowym, postępującym przebiegiem FIRES, chłopiec oczekuje na badanie całoeksomowego sekwencjonowania genomowego.

Wnioski

Ten przypadek wskazuje na potencjalną rolę infekcji z długotrwałą gorączką w patomechanizmie encefalopatii padaczkowej.

Napadowe zwężenie źrenic – rzadka symptomatologia napadów ogniskowych bez zaburzeń świadomości.

Autor: Ewa Maria Sokolewicz

Uniwersytet: Gdański Uniwersytet Medyczny

Wstęp

Napady padaczkowe, manifestujące się pod postacią zmiany szerokości źrenic, bez zaburzeń świadomości, mogą pozostać niezauważone lub niewłaściwie rozpoznane jako incydenty niepadaczkowe. W piśmiennictwie niewiele jest prac dotyczących napadów manifestujących się w postaci izolowanych zaburzeń autonomicznych, w tym napadowych zmian szerokości źrenic. Fakt ten wskazuje na utrzymującą się potrzebę dyskusji i uzupełniania literatury o doniesienia na temat napadów ogniskowych z objawami autonomicznymi, manifestujących się w postaci napadowych zmian szerokości źrenic, celem oszacowania rzeczywistej częstości występowania tego typu napadów.

Opis przypadku

Mając na uwadze powyższe, przedstawiamy obraz kliniczny oraz implikacje diagnostyczne, dotyczące przypadku 3,5-letniego chłopca, bez obciążeń w wywiadzie ciążowo-okoloporodowym, rozwijającego się prawidłowo, z rozpoznaną padaczką z napadami ogniskowymi, manifestującymi się w postaci zaburzeń autonomicznych. W międzynapadowym zapisie EEG u chłopca stwierdzono fale ostre w okolicach ciemieniowo-potylicznych oraz potylicznych, głównie znad prawej półkuli mózgu. MRI mózgowia był prawidłowy. Obserwacja kliniczna oraz nagrania video potwierdziły występowanie napadów ogniskowych z objawami autonomicznymi, bez zaburzeń świadomości. Włączono terapię karbamazepiną, uzyskując ustąpienie napadów padaczkowych.

Wnioski

Przedstawione przez nas dane kliniczne oraz wyniki badań ukazują, że semiologia występujących u chłopca ogniskowych napadów z komponentą autonomiczną może stanowić duże wyzwanie diagnostyczne/budzić duże trudności diagnostyczne. Nagranie na video napadów o tej rzadkiej manifestacji klinicznej może stanowić podstawę ich rozpoznania i zaklasyfikowania. Uważna obserwacja kliniczna oraz właściwa diagnoza pozwala na szybkie rozpoczęcie właściwej i skutecznej terapii przeciwpadaczkowej.

Tłuszczakowatość mózgowo-czaszkowo-skórna - nietypowy obraz zespołu Haberland.

Autorzy: Weronika Roesler, Mikołaj Kuźniak, Michał Skulik

Uniwersytet: Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Koło naukowe: SKN Neurologii Dziecięcej WNMK Śląskiego Uniwersytetu Medycznego

Wstęp

Tłuszczakowatość mózgowo-czaszkowo-skórna, zwana również zespołem Haberland, jest rzadkim schorzeniem nerwowo-skórnym obejmującym objawy w postaci jednostronnych tłuszczaków czaszki, twarzy lub szyi, a także tożstronnych zmian w oku i tkance mózgowej. Zmianom morfologicznym często towarzyszą napady padaczkowe, opóźnienie rozwoju psychoruchowego/ niepełnosprawność intelektualna. Pierwsze doniesienia o tym zespole sięgają 1970 roku. Dotychczas opublikowano opisy 60 przypadków. W Polsce jest to czwarty opisany przypadek tej jednostki chorobowej.

Opis przypadku

Autorzy przedstawiają 8-letnią dziewczynkę z rozpoznaniem w trzecim roku życia mózgowym porażeniem dziecięcym pod postacią niedowładu połowicznego prawostronnego, z padaczką rozpoznaną w drugim roku życia. Wywiad ciężowo-porodowy obciążony porodem przedwczesnym i występowaniem niedoczynności tarczycy u mamy. W badaniu USG głowy przezciemieniowym z odchyień od normy stwierdzono powiększenie lewej komory bocznej z hiperechogenicznym splotem naczyniówkowym. Aktualnie napady padaczkowe pojawiają się ze średnią częstością w miesiącu, w leczeniu stosowany jest kwas walproinowy i karbamazepina. W badaniu fizykalnym na skórze czoła jest obecna zmiana o charakterze brodawczaka i cechy dysmorfii twarzoczaszki. W badaniach TK głowy stwierdzono znaczne zmniejszenie lewej półkuli mózgu, z obecnością w niej pasmowatych zwapnień w okolicy ciemieniowopotylicznej, torbieli pajęczynówki w lewej okolicy skroniowej oraz pasm tkanki tłuszczowej w przestrzeni przymózgowej. MR głowy potwierdziło obecność tłuszczaka wewnątrzczaszkowego, zwapnień, torbieli pajęczynówki oraz wykryto naczyniaki oporowe. Badanie psychologiczne potwierdziło niepełnosprawność intelektualną w stopniu lekkim.

Wnioski

Na podstawie występujących objawów - zwłaszcza neuroradiologicznych, po konsultacji genetycznej, rozpoznano zespół Haberland mimo braku opisywanych charakterystycznych, tłuszczakowatych zmian twarzoczaszki i zmian w gałce ocznej.

Miopatia nemalinowa w wyniku mutacji genu NEB w konfiguracji złożonej heterozygoty.

Autorzy: Artur Kołton, Klaudia Bulska, Dominika Joszko

Uniwersytet: Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

Koło naukowe: SKN Neonatologii

Wstęp

Miopatia nemalinowa (NM) jest zróżnicowaną chorobą nerwowo-mięśniową, charakteryzującą się osłabieniem siły i wiotkością mięśni, która może być powodowana przez mutację w co najmniej dwunastu różnych genach. Spośród nich najczęściej mutacji ulega gen NEB, odpowiadający za około 50% wszystkich przypadków. Charakterystyczne dla tej wady jest występowanie nieprawidłowych struktur drobnych filamentów włókien mięśniowych i obecności patologicznych ciałek w bioptacie mięśnia. Przedstawiamy przypadek miopatii nemalinowej u noworodka zidentyfikowany dzięki wykonaniu sekwencjonowania eksomowego (WES).

Opis przypadku

Noworodek płci żeńskiej z C1, P1, urodzony w 38. t.c. siłami natury w stanie ogólnym dobrym (z później zdiagnozowanym wrodzonym zapaleniem płuc), u którego od 3. dnia życia obserwowano postępujące osłabienie napięcia mięśniowego z zaburzonym odruchem ssania oraz cechy dysmorfii twarzy. W czasie licznych hospitalizacji, pomimo wykonania wielospecjalizacyjnych konsultacji, do 2. miesiąca życia dziecka nie udało się wykryć powodu występujących objawów. Po wykluczeniu przyczyn pozagenetycznych i nieustannym pogarszaniu się stanu zdrowia pacjentki skierowano ją do opieki paliatywnej w hospicjum, wykonując uprzednio badanie genetyczne. Analiza wytypowanych w badaniu WES wariantów metodą głębokiego sekwencjonowania amplikonów (ADS) wykazała obecność wariantów c.36+1G>A i c.25234C>T genu NEB. U pacjentki obserwujemy konfigurację złożonej heterozygoty, u której wariant c.36+1G>A występuje u matki w układzie heterozygotycznym, natomiast obecność wariantu c.25234C>T została wykluczona u obojga rodziców. Badane warianty nie zostały opisane wcześniej w literaturze, natomiast analiza bioinformatyczna wskazuje na patogenność obu z nich. Dalsze postępowanie mające na celu potwierdzenie diagnozy obejmuje wykonanie biopsji mięśnia i ocenę uzyskanego bioptatu pod kątem obecności ciałek nemalinowych.

Wnioski

Nasz przypadek pokazuje jak duże trudności diagnostyczne mogą sprawiać choroby genetyczne.

Diagnostyka i terapia mózgowego zespołu utraty soli.

Autor: Wojciech Nazar

Uniwersytet: Gdański Uniwersytety Medyczny

Koło naukowe: SKN Pasjonaci Pediatrii przy Katedrze i Klinice Pediatrii, Gastroenterologii, Alergologii i Żywienia Dzieci

Wstęp

Niedotlenienie definiowane jest jako niedostarczenie tkankom dostatecznej ilości tlenu w stosunku do ich zapotrzebowania. W zależności od czasu trwania i obszaru, w którym nastąpiło niedotlenienie mogą pojawić się różne powikłania, w tym zaburzenia gospodarki wodno-elektrolitowej. Jednym z nich może być mózgowy zespół utraty soli (MZUS), w którym zaburzenie funkcji mózgu prowadzi do natriurezy i hiponatremii z hipowolemią.

Opis przypadku

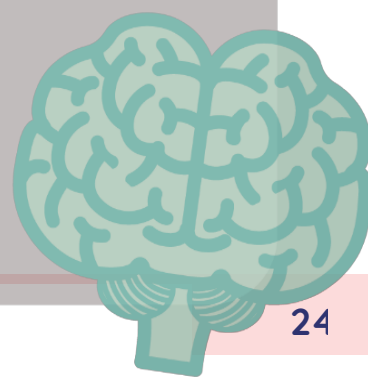
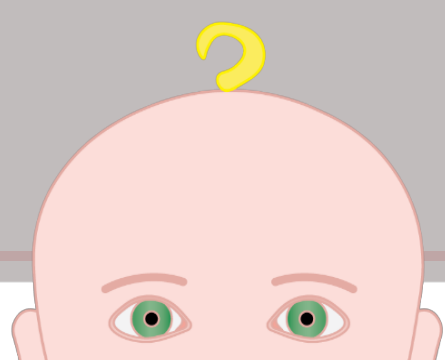
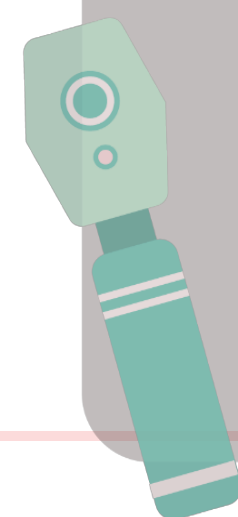
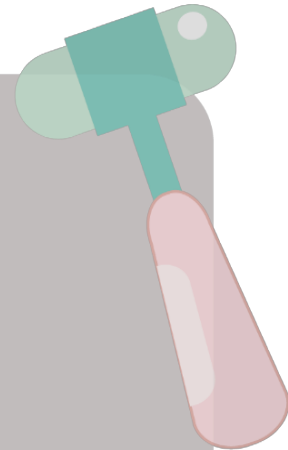
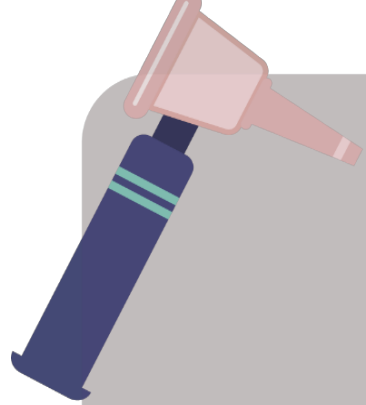
Chłopiec, lat 12, który trafił na OIT po utonięciu, którego skutkiem było niedotlenienie i uszkodzenie mózgu. Początkowo obserwowano normonatremię. Z powodu wielomoczu rozpoznano moczówkę prostą, którą leczono desmopresyną. Następnie pacjent został przeniesiony na oddział pediatryczny. Przy przyjęciu stan ciężki, bez kontaktu i reakcji na bodźce, oceniany w skali Glasgow od 3 do 6 punktów, z normonatremią. Podczas pobytu na oddziale pojawia się hiponatremia z hipowolemią, z najniższym obserwowanym stężeniem sodu 109 mmol/L. Hiponatremia była oporna na leczenie przez podaż sodu drogą dojelitową i dożylną oraz na terapię fludrokortyzonem (3 doby). Stężenie sodu w dobowej zbiórce moczu było równe 84 mmol/24h. Z powodu ciężkiej hiponatremii odstawiono desmopresynę, co spowodowało normo-, a potem hipernatremię. Odstawiono również fludrokortyzon, co skutkowało trwałym powrotem stężenia sodu we krwi do wartości prawidłowych. Z tego powodu zaprzestano dożylną podaż soli.

Wnioski

Niedotlenienie mózgu może skutkować MZUS. Na początku MZUS może być słabo nasilone, stąd w początkowym stadium zaburzenia gospodarki wodno-elektrolitowej mogą objawiać się tylko hipowolemią bez hiponatremii. Następstwem przewlekłej terapii hipowolemii i wielomoczu jako „moczówki prostej” desmopresyną oraz postępujące wzmożenie MZUS spowodowały zagrażającą życiu hiponatremię z hipowolemią. Podczas leczenia MZUS odstawienie desmopresyny, włącznie fludrokortyzonu oraz dożylna podaż sodu skutecznie przywróciło stężenie sodu we krwi do wartości prawidłowych.

SESJA 2

WIDAĆ, SŁYCHAĆ I CZUĆ





1. Hipoplazja nerwów wzrokowych i towarzyszące zaburzenia okulistyczne w dysplazji przegrodowo-ocznej.

2. Czy słyszeć każdy może? Co się w głowie jeszcze zmieści? Pierwszy w Polsce zabieg wszczepienia słuchowego implantu pniowego u małego dziecka.

3. Po nitce do kłębka - trudności diagnostyczne u chłopca z podejrzeniem zespołu Sjögrena.

4. Przypadek infekcji HPV powodującej nawracającą brodawczakowatość układu oddechowego.

5. Nagły niedostuch czuciowo-nerwowy w przebiegu zakażenia SARS-COV-2.

6. Zaburzenia widzenia o podłożu genetycznym po podaży hormonu wzrostu - case report.

7. Objawy okulistyczne u dzieci z rozpoznaniem zespołem LCHAD.

8. Nietypowa prezentacja chłoniaka nosogardła u 6-letniego chłopca.

9. Zespół Lemierre'a- temat nadal aktualny.

10. Masywny perlak wrodzony u 4-miesięcznej dziewczynki.



Hipoplazja nerwów wzrokowych i towarzyszące zaburzenia okulistyczne w dysplazji przegrodowo-ocznej.

Autorzy: Magdalena Nowak, Maria Nieć, Karolina Nowak

Uniwersytet: Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Koło naukowe: Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Okulistyki Wydziału Nauk Medycznych w Katowicach Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

Wstęp

Dysplazja przegrodowo-oczna (Zespół de Morsiera, SOD) jest rzadką wadą rozwojową OUN. Przyczyn tego zaburzenia upatruje się zarówno w czynnikach genetycznych, jak i środowiskowych. Charakteryzuje się triadą objawów: hipoplazją nerwu wzrokowego, zaburzeniami rozwojowymi struktur środkowej linii mózgowia - agenezją przegrody przezroczystej i/lub ciała modzelowatego oraz hipoplazją przysadki mózgowej. Pacjenci z SOD mogą prezentować szereg objawów neurologicznych, endokrynologicznych oraz dysfunkcji wzrokowych od astygmatyzmu do znacznego niedowidzenia.

Opis przypadku

9-letni chłopiec urodzony w 39 tc. w stanie dobrym z wrodzonym zakażeniem wirusem HPV. Na podstawie przezcięściowego USG w 1.mż wysunięto podejrzenie wady wrodzonej OUN. W 5. mż dziecka w MRI głowy uwidoczono wady mózgowia, w tym agenezję przedniej części ciała modzelowatego i agenezję przegrody przezroczystej. W badaniu neurologicznym zaobserwowano opóźnienie psychoruchowe, oczopląs poziomy i obrotowy oraz trudności z utrzymaniem fiksacji wzroku. W badaniu VEP chłopiec rokował rozwinięcie widzenia funkcjonalnego. Podczas kolejnych wizyt stwierdzono bilateralną hipoplazję NCII, a w badaniu VEP pojawienie się widzenia plamkowego. Klinicznie rozpoznano dysplazję przegrodowo-oczną. Wdrożono rewalidację wzroku oraz korekcję wad refrakcji. Uzyskano wodzenie wzrokiem. U chłopca stwierdzono moczówkę prostą, znaczne upośledzenie umysłowe oraz autyzm. Nie wykazano typowych mutacji genów, dlatego przeprowadzono sekwencjonowanie wszystkich genów zasocjowanych z chorobami człowieka. Obecnie pacjent jest od wielospecjalistyczną opieką.

Wnioski

Dysplazja przegrodowo-oczna jest zaburzeniem o heterogennym fenotypie. Kluczowe jest wczesne rozpoznanie i wielospecjalistyczne leczenie umożliwiające wsparcie rozwoju dziecka. Chociaż hipoplazja nerwu wzrokowego nie jest stanem uleczalnym, odpowiednio wczesna rewalidacja wzrokowa, wyrównywanie wad refrakcji oraz stała kontrola narządu wzroku mogą znacząco wpłynąć na poprawę widzenia.

Czy słyszeć każdy może? Co się w głowie jeszcze zmieści? Pierwszy w Polsce zabieg wszczepienia słuchowego implantu pniowego u małego dziecka.

Autor: Paulina Mierzwińska

Uniwersytet: Gdański Uniwersytet Medyczny

Koło naukowe: Studenckie Koło Naukowe Otolaryngologii przy Katedrze
i Klinice Otolaryngologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego

Wstęp

Możliwość leczenia całkowitej głuchoty rozpoczęto w 1961 roku, kiedy wszczepiono pierwszy na świecie implant ślimakowy u dorosłego pacjenta. W 1980 roku zdecydowano się na pierwszy taki zabieg u dziecka. W kolejnych latach wskazania do stosowania implantów ślimakowych zaczęły ulegać dynamicznym zmianom i znacznemu poszerzeniu. Niestety, u części pacjentów zastosowanie implantu ślimakowego jest nieskuteczne lub niemożliwe. Dzieje się tak z powodów onkologicznych, niedorozwoju albo braku ucha wewnętrznego, czy też nerwów słuchowych. Dla tych osób szansą na usłyszenie dźwięków są implanty pniowe. Ich działanie polega na bezpośredniej stymulacji elektrycznej okolic jąder ślimakowych w pniu mózgu. Dotychczas nikt w Polsce nie zdecydował się na założenie urządzenia u małego dziecka.

Opis przypadku

Prezentowany przypadek dotyczy dziewczynki, która od urodzenia była niesłysząca, z powodu obustronnej wady ucha wewnętrznego i nerwu ślimakowego, uniemożliwiającej odbieranie dźwięków. Po długim procesie kwalifikacji do zabiegu wszczepienia implantu pniowego, operację przeprowadzono w 23. miesiącu życia w Wojewódzkim Szpitalu Dziecięcym w Bydgoszczy, w gronie wielodyscyplinarnego zespołu, składającego się m.in. z otochirurga, neurochirurga dziecięcego, audiologa oraz przy współpracy międzynarodowej z chirurgami i neurofizjologami z Anglii i Niemiec. Przebieg pomyślny, bez poważnych powikłań. Po siedmiu tygodniach pacjentka zgłosiła się ponownie na bydgoski Oddział Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii dziecięcej, celem planowego pierwszego podłączenia implantu i zbadania potencjału słyszenia. Wyniki wskazują na dobre rokowanie, a dziecko obecnie reaguje na głośne dźwięki.

Wnioski

Implant pniowy może dostarczyć poczucie dźwięku, a nawet umożliwić rehabilitację i rozumienie mowy. Sam zabieg stanowi podstawę ratowania zmysłu słuchu, choć jest tylko częścią złożonego procesu budowania drogi do słyszenia oraz nauki posługiwania się dźwiękami.

Po nitce do kłębka - trudności diagnostyczne u chłopca z podejrzeniem zespołu Sjögrena.

Autor: Alicja Ziótkowska

Uniwersytet: Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Koło naukowe: SKN Okulistyczne I Katedry i Kliniki Okulistyki w Szczecinie

Wstęp

W przypadku wystąpienia objawów utrudniających codzienne funkcjonowanie kluczowe jest wdrożenie odpowiedniej diagnostyki, a w konsekwencji ustalenie przyczyny zaburzeń. Zespół Sjögrena jest przewlekłą, wieloukładową chorobą reumatyczną o etiologii autoimmunologicznej. Do jej typowego obrazu klinicznego należy suchość i podrażnienie oczu, a także wysychanie błony śluzowej jamy ustnej. Wskutek uszkodzenia ślinianek prowadzi ona do problemów z żuciem i mową. Zespół Sjögrena występuje rzadko w populacji mężczyzn i dzieci. Celem pracy jest przedstawienie trudności diagnostycznych u pacjenta z niecharakterystycznymi objawami.

Opis przypadku

12-letni chłopiec od października 2018 r. zgłaszał suchość oczu, światłowstręt, pieczenie oraz uczucie piasku pod powiekami. Okresowo występowały zagałkowe bóle oczu. Spojówki były przejściowo przekrwione, a pod oczami pojawiały się cienie. Objawy z innych układów negował. W trakcie wszechstronnej diagnostyki wykluczono m.in. etiologię alergiczną, zakażenie *Demodex folliculorum* oraz choroby zapalne, laryngologiczne i neurologiczne. Podczas konsultacji okulistycznej stwierdzono nieprawidłowy wynik testu Schirmera - OP 8mm, OL 5mm oraz skrócony czas przerywania filmu łzowego. Rozpoznano zespół suchego oka i wysunięto podejrzenie zespołu Sjögrena. Dotychczasowa diagnostyka reumatologiczna wykazała skąpe nacieki zapalne z limfocytów w biopsji ślinianek oraz przeciwciała ANA HEP 2 w mianie 1:160. W scyntygrafii ślinianek reakcja na bodziec smakowy oraz wychwyty izotopu były obniżone. Upośledzona czynność może wskazywać na wczesną fazę zajęcia w przebiegu choroby autoimmunologicznej.

Wnioski

Pomimo niecharakterystycznego dla zespołu Sjögrena obrazu klinicznego, pacjent pozostaje pod stałą opieką reumatologiczną i okulistyczną. Ponadto, diagnostyka różnicowa wymagała interdyscyplinarnego podejścia i wysokospecjalistycznych badań. W rezultacie, dzięki wdrożonemu leczeniu nasilenie objawów zmniejszyło się, a jakość życia znacząco poprawiła.

Przypadek infekcji HPV powodującej nawracającą brodawczakowatość układu oddechowego.

Autor: Izabela Orzolek

Uniwersytet: Warszawski Uniwersytet Medyczny

Koło naukowe: SKN Otolaryngologii Dziecięcej Otorhino

Wstęp

Nawracająca brodawczakowatość układu oddechowego jest chorobą wywołaną przez wirusy HPV (podtypy 6 i 11) charakteryzująca się występowaniem egzofitycznych zmian na błonach śluzowych górnych dróg oddechowych. Lokalizacja krtaniowa powoduje chrypkę, bezgłos oraz narastającą duszność. Choroba występuje z częstością około 1-4/100000. Leczeniem jest operacyjne usunięcie zmian, które po wycięciu odrastają.

Opis przypadku

4-letni pacjent został przyjęty do kliniki Otolaryngologii Dziecięcej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego z powodu utrzymującej się okresowo chrypki oraz duszności nasilającej się w czasie infekcji. Chłopiec miał opóźniony rozwój mowy, jego głos był ściszony i szorstki. Rodzice chłopca nigdy nie byli diagnozowani w kierunku infekcji HPV, a starsze rodzeństwo jest zdrowe. Dopiero w 4 roku życia pacjent został skonsultowany foniatrycznie, wykonano fiberoskopię i uwidoczniono egzofityczne zmiany w obrębie krtani. Pacjent został skierowany do szpitala. W momencie przyjęcia do kliniki chłopiec był w stanie dobrym, bez obiektywnych cech duszności. W znieczuleniu ogólnym wykonano direktoskopię z usunięciem masywnych zmian brodawczakowatych przesłaniających praktycznie całe światło krtani oraz występujących pod- i nadgłośnieowo. W badaniu histopatologicznym uzyskano potwierdzenie etiologii zmian, a w badaniu cytologicznym tkanek stwierdzono obecność wirusa HPV 6. Pacjent został wypisany do domu z terminem kontrolnej endoskopii dróg oddechowych.

Wnioski

Utrzymująca się chrypka, bezgłos, ściszona lub szorstka mowa u dziecka powinny być niepokojącym sygnałem dla lekarza pediatry. Pacjent powinien zostać skierowany na diagnostykę laryngologiczną. W opisywanym przypadku czas pomiędzy wystąpieniem pierwszych objawów, a postawieniem diagnozy był długi. Doprowadziło to do rozwinięcia zaawansowanych miejscowo zmian, co przyczyniło się do zaburzeń głosu. Mimo rzadkiego występowania tej choroby, szybka diagnostyka i usunięcie brodawczaków daje pacjentom szansę na prawidłowy rozwój mowy.

Nagły niedosłuch czuciowo-nerwowy w przebiegu zakażenia SARS-COV-2.

Autor: Jędrzej Niessner

Uniwersytet: Warszawski Uniwersytet Medyczny

Koło naukowe: SKN Otolaryngologii Dziecięcej Otorhino

Wstęp

Nagła głuchota, nagły niedosłuch czuciowo-nerwowy, NNCN, definiowana jest jako gwałtownie

i rozwijające się w okresie do 72 godzin, pogorszenie słuchu w jednym uchu lub rzadziej w obu uszach. Najczęściej stosowanym kryterium audiometrycznym jest przesunięcie progu słuchu o głębokości ≥ 30 dB w zakresie co najmniej 3 sąsiadujących częstotliwości. Przyczyna choroby w większości przypadków jest idiopatyczna, za prawdopodobne przyczyny uznaje się infekcje wirusowe, zaburzenia naczyniowe; immunologiczne; metaboliczne, rzadziej może być objawem innych chorób, z których do najważniejszych należą: guz kąta mostowo-mózdkowego, udar i nowotwory mózgu. W Polsce na NNCN zapada ok. 2000 pacjentów rocznie. NNCN wymaga pilnej interwencji medycznej, leczeniem z wyboru jest kortykosteroidoterapia ogólna przez 10-14 dni, ew. miejscowa, skuteczna jest też hiperbaria tlenowa.

Opis przypadku

Prezentujemy przypadek 5-letniego pacjenta przyjętego do Kliniki Otolaryngologii Dziecięcej WUM z powodu jednostronnego pogorszenia słuchu w ciągu 2 tygodni. Pacjent rozwinął objawy w trakcie odbywania kwarantanny, matka pacjenta była SARS-COV-2-pozytywna, pacjentowi testu nie wykonano. Badania audiologiczne wykazały lekki niedosłuch ucha lewego i głęboki niedosłuch ucha prawego. Pacjentowi włączono deksametazon i.v, witaminy z gr. B, tlenoterapię zgodnie z zaleceniami PTAiF. Po 2 dniach uzyskano poprawę, wykonano badania słuchu i wykluczono obecność niedosłuchu. Pacjenta wypisano do domu w stanie dobrym z zaleceniem okresowej kontroli audiologicznej, wydano skierowanie na badanie MRI.

Wnioski

NNCN jest rzadkim schorzeniem, którego powikłaniem niewłaściwej lub późno podjętej terapii może być trwałe uszkodzenie słuchu. Dotychczas wykazano powiązania między infekcjami wirusowymi, a występującą później nagłą głuchotą. Tym przypadkiem chciałbym zwrócić uwagę, że NNCN może być jedynym z objawów infekcji SARS-COV-2, na co wskazują nieliczne dotąd prace badawcze.

Zaburzenia widzenia o podłożu genetycznym po podaży hormonu wzrostu - case report.

Autor: Marta Sudzińska

Uniwersytet: Gdański Uniwersytet Medyczny

Koło naukowe: Studencie Koło Naukowe Neurologii Rozwojowej

Wstęp

Dziedziczna wrodzona neuropatia nerwu wzrokowego Lebera (LHON) jest chorobą o podłożu mitochondrialnym, która prowadzi do stopniowego, przeważnie asynchronicznego pogarszania się ostrości widzenia. Mutacje DNA mitochondrialnego (mtDNA) najczęściej obejmują geny kodujące elementy kompleksu I łańcucha mitochondrialnego. Objawy choroby mogą być skutecznie leczone syntetycznym analogiem koenzymu Q - Idebenone. W ostatnich latach pojawiła się także możliwość terapii genowej lekiem Luxturna.

Opis przypadku

9-letni chłopiec z niedoborem wzrostu oraz IUGR, torbielą nerki lewej, okresowo występującymi bólami głowy w przeszłości oraz uniesieniem tarczy nerwu wzrokowego. Pacjent zgłosił się na oddział ratunkowy z nagłym pogorszeniem ostrości wzroku i obrzękiem tarczy nerwu wzrokowego, których wystąpienie było skorelowane czasowo z wprowadzeniem terapii hormonem wzrostu. Początkowo nieskutecznie leczony sterydami z rozpoznaniem neuropatii nerwu wzrokowego. Po około półrocznej terapii przeprowadzono badania genetyczne i postawiono rozpoznanie dziedzicznej neuropatii nerwu wzrokowego Lebera z mutacją 3460>G. Wprowadzono z pozytywnym efektem leczenie lekiem Idebenone i uzyskano całkowity powrót ostrości widzenia.

Wnioski

Leczenie pacjentów cierpiących na LHON lekiem Idebenone może doprowadzić do odzyskania całkowitej ostrości wzroku, nawet gdy w niektórych przypadkach rozpoznanie zostanie postawione z opóźnieniem. Dodatkowo warto zauważyć możliwą korelację między podażą hormonu wzrostu, a gwałtownym wystąpieniem objawów choroby, co sugeruje przeprowadzenie wystandaryzowanych badań pogłębiających to zagadnienie.

Objawy okulistyczne u dzieci z rozpoznaniem zespołem LCHAD.

Autorzy: Natalia Lange, Kacper Rozenberg, Balbina Kłodziński, Agnieszka Kowal-Lange

Uniwersytet: Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

Koło naukowe: SKN Chirurgii Okulistycznej (K 185)

Wstęp

Zespół LCHAD (Deficyt dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA długołańcuchowych kwasów tłuszczowych) jest to choroba genetyczna, w której zaburzony jest proces beta-oksydacji długołańcuchowych kwasów tłuszczowych. Klinicznie zespół charakteryzuje się występowaniem zaburzeń aparatu ruchu, CUN, wątroby, serca i narządu wzroku. W badaniu okulistycznym występują postępujące przegrupowania barwnika i zmiany warstwy naczyń włosowatych naczyniówki korelujące z postępowaniem choroby. U 30 - 50% przypadków zespołu LCHAD zmiany okulistyczne są postępujące i nieodwracalne.

Opis przypadku

W naszej obserwacji wczesne wdrożenie odpowiedniej diety nie uchroniło 2 z 3 udokumentowanych pacjentów przed rozwinięciem objawów okulistycznych zespołu LCHAD. W przypadku 2. u 5-letniej pacjentki w 2017 roku podczas rutynowych badań okulistycznych stwierdzono krótkowzroczność i zmiany na dnie oka - przegrupowania barwnika w tylnych biegunach, świadczące o chorioretinopatii w stadium 2, która utrzymała się do roku 2019. W przypadku 3. u pacjentki urodzonej w 2010 roku w 2016 roku zdiagnozowano chorioretinopatię stadium 2. Dwa miesiące przed badaniem okulistycznym w 2019 roku doszło do znacznej dekompensacji metabolicznej, co skutkowało gwałtownym pogorszeniem się chorioretinopatii. W badaniu dna oka i OCT objawiało się to znacznymi zanikami naczyń włosowatych naczyniówki, masywnym zgrupowaniem się barwnika w plamce i licznymi zmianami barwnikowymi na obwodzie.

Wnioski

Tak jak przedstawia przypadek 3. w zespole LCHAD może dojść do nagłej progresji choroby. Dlatego ważne jest, żeby rodzice byli przygotowani na pogarszanie się wzroku dziecka i przystosowanie go do życia jako osoby słabowidzącej. W opiece nad dziećmi z rozpoznaniem zespołu LCHAD konieczna jest stała opieka wielospecjalistyczna oraz restrykcyjne stosowanie się do nisko-tłuszczowej i wysokowęglowodanowej diety, która jest jedyną formą terapii.

Nietypowa prezentacja chłoniaka nosogardła u 6-letniego chłopca.

Autor: Julia Pikul

Uniwersytet: Warszawski Uniwersytet Medyczny

Koło naukowe: SKN Otolaryngologii Dziecięcej Otorhino

Wstęp

Chłoniak Burkitta jest wysoce złośliwą postacią chłoniaka nieziarniczego. Wywodzi się z limfocytów B ośrodków namnażania grudek chłonnych. Jako że guz ten cechuje się najkrótszym wśród nowotworów czasem podwojenia masy i bezpośrednio zagrażającym życiu przebiegiem choroby, wyjątkowo ważne jest prawidłowe rozpoznanie oraz szybkie wdrożenie leczenia.

Opis przypadku

6-letni chłopiec zgłosił się do SOR z powodu krwi w plwocinie i fusowatych wymiotów. Od kilku dni obserwowano osłabienie, utratę apetytu, smoliste stolce. Od dwóch miesięcy diagnostyka nawracających katarów oraz krwawień z nosa, bez poprawy po antybiotykoterapii i leczeniu miejscowym. Przy przyjęciu w stanie ogólnym średnim, pokładający się, osłabiony, spowolniały w kontakcie. W badaniach laboratoryjnych uwagę zwracała niedokrwistość mikrocytarna oraz hiperukrykemia. Po przyjęciu do szpitala wykonano gastroskopię, w której nie uwidoczniono przyczyny krwawienia oraz fiberoskopię, w której uwidoczniono patologiczną zmianę wpuklającą się do obu nozdrzy tylnych, wypełniającą nosogardło do poziomu języczka. Ze względu na istotną niedokrwistość przetoczono koncentrat krwinek czerwonych. Wykonano angio-TK, w którym opisano miękotkankową, jednorodną zmianę wypełniającą w całości nosogardło, sięgającą do przestrzeni zagardłowej wzdłuż kręgosłupa po stronie lewej, wypełniającą tylną część jamy nosa, wyraźnie modelującą podniebienie miękkie. Cechy niewielkiej destrukcji kostnej przylegających części kostnych. Chłopca zakwalifikowano do biopsji zmiany w której stwierdzono tkanki o morfologii chłoniaka Burkitta. Chłopiec został przeniesiony do Oddziału Onkologii, gdzie rozpoczęto chemioterapię.

Wnioski

W opisywanym przypadku chłoniak Burkitta ujawnił się pierwotnie upośledzeniem drożności nosa oraz krwawieniem do przewodu pokarmowego. Nietypowe współwystępowanie objawów powinno skłaniać do wnikliwej diagnostyki obejmującej choroby onkologiczne także u dzieci.

Zespół Lemierre'a - temat nadal aktualny.

Autorzy: Gabriela Siwołowska, Olga Rosa

Uniwersytet: Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Koło naukowe: SKN przy Klinice Otolaryngologii Dziecięcej, Chirurgii Głowy i Szyi
Katedry Chirurgii Dziecięcej

Wstęp

Zespół Lemierre'a jest rzadką jednostką chorobową o ciężkim przebiegu i wysokiej śmiertelności, na którą składa się triada objawów: ostra infekcja górnych dróg oddechowych z następowym ropnym zakrzepowym zapaleniem ż. szyjnej wewnętrznej oraz posocznicy. Najczęstszym czynnikiem etiologicznym choroby jest bakteria *Fusobacterium necrophorum*. Przeważającą liczbę pacjentów stanowią osoby młode, w wieku od 10 do 35r.ż., bez schorzeń współistniejących.

Opis przypadku 1

16-letni chłopiec został przyjęty z powodu bolesnego obrzęku na szyi oraz gorączki. Od 2 tygodni leczony objawowo z powodu ostrego zapalenia gardła. W badaniach obrazowych stwierdzono zakażenie tkanek głębokich szyi oraz cechy zakrzepicy żyły szyjnej wewnętrznej. W 2. dobie leczenia ze względu na narastanie obrzęku na szyi i duszność wykonano tracheostomię i przekazano pacjenta do oddziału intensywnej terapii. W kolejnych dniach rozwinęły się objawy niewydolności nerek i układu krążenia. W 10. dobie hospitalizacji pacjent zmarł w wyniku uogólnionej ciężkiej posocznicy z niewydolnością wielonarządową.

Opis przypadku 2

4-letnia dziewczynka z trisomią 21, od tygodnia leczona z powodu ostrego zapalenia gardła. Od 2. dni występowały zaburzenia równowagi, kręcz szyi oraz wysoka gorączka. W badaniu MR stwierdzono zapalenie ucha środkowego prawego, mnogie ropnie przerzutowe do mózgowia i płuc, zakrzepicę żyły szyjnej wewnętrznej oraz zakrzepicę mózgowych zatok żylnych. Wykonano operację ucha środkowego oraz zastosowano intensywną antybiotykoterapię *iv* i leki przeciwzakrzepowe. Po 3 tygodniach leczenia dziecko wypisano do domu w stanie dobrym.

Wnioski

Zespół Lemierre'a w środowisku medycznym jest określany jako choroba zapomniana. Naszą pracą chcielibyśmy zwrócić uwagę na tę jednostkę chorobową, o piorunującym przebiegu, w której prawidłowa i szybka diagnoza jest kluczowa. W naszej przyszłej pracy zawodowej, bez względu na wybór specjalizacji możemy spotkać pacjenta z tym stanem klinicznym i dlatego też warto o nim pamiętać.

Masywny perlak wrodzony u 4-miesięcznej dziewczynki.

Autor: Miłosz Starczyński

Uniwersytet: Warszawski Uniwersytet Medyczny

Koło naukowe: SKN Otolaryngologii Dziecięcej Otorhino

Wstęp

Przewlekłe perlakowe zapalenie ucha środkowego jest jednym z najpoważniejszych procesów zapalnych obejmujących struktury kości skroniowej, a perlak wrodzony jest jego rzadką formą, spotykaną u dzieci. Rosnący perlak powoduje destrukcję okolicznych struktur. Leczenie jest wyłącznie operacyjne i polega na całkowitym oczyszczeniu kości skroniowej z mas zapalnych.

Opis przypadku

4-miesięczna pacjentka została przyjęta do Kliniki Otorynolaryngologii Dziecięcej WUM z powodu podejrzenia guza lewego ucha środkowego. W badaniu ABR wykonanym przed hospitalizacją

z powodu nieprawidłowego wyniku przesiewowego badania słuchu stwierdzono niedosłuch w uchu lewym na poziomie 40 dB. W okresie poprzedzającym hospitalizację dziewczynka leczona była antybiotykiem z powodu ostrego zapalenia lewego ucha z ropno-krwistą wydzieliną i ziarniną zapalną. W badaniu tomografii komputerowej opisano miękktankowe zmiany wypełniające w całości jamę bębenkową, wyrostek sutkowy oraz częściowo przewód słuchowy zewnętrzny. Stwierdzono również destrukcję beleczek kostnych wyrostka i ściany bocznej jamy bębenkowej. Przy przyjęciu do Kliniki stwierdzono polip całkowicie wypełniający światło przewodu słuchowego lewego. Dziewczynka zakwalifikowana została do zabiegu antromastoidektomii lewego ucha, którą wykonano w znieczuleniu ogólnym. W trakcie zabiegu stwierdzono bardzo rozległe zmiany perlakowe wypełniające wyrostek sutkowy oraz jamę bębenkową z destrukcją kosteczek słuchowych oraz obramowań kostnych jamy bębenkowej. Po całkowitym oczyszczeniu kości skroniowej z perlaka wykonano ossikulomyringoplastykę.

Wnioski

Prezentowany przypadek zwraca uwagę ze względu na bardzo wczesną manifestację znacznych rozmiarów perlaka wrodzonego. Przy objawach jednostronnego niedosłuchu od urodzenia oraz nawracającego ostrego zapalenia ucha środkowego u najmłodszych dzieci należy brać pod uwagę perlaka, gdyż choroba ta i jej powikłania mogą nieść za sobą poważne konsekwencje u rozwijającego się dziecka.

