



KNJIGA  
SAŽETAKA

53. SIMPOZIJ  
HRVATSKOG  
DRUŠTVA ZA

DJEČJU  
NEUROLOGIJU

S MEĐUNARODNIM SUDJELOVANJEM

VARAŽDIN  
21.-24.11.2024.

---

## Sadržaj

---

SAŽECI POZVANIH PREDAVAČA .....	1
<b>'BRAIN 18-FLUORODEOXYGLUCOSE PET IMAGING AND INTRAOPERATIVE MICROELECTRODE RECORDINGS RELATE TO AETIOLOGY AND MOTOR PATTERNS IN CHILDHOOD MOVEMENT DISORDERS: WITH SPECIAL EMPHASIS ON CEREBELLAR DENTATE NUCLEUS PATHOLOGY RESPONSIBLE FOR ATAXIA IN PKAN'</b> .....	1
<b>JUVENILNA MIJASTENIJA GRAVIS I STEČENI MIJASTENIČKI SINDROMI U DJECE: RELAPSI, KRIZE I NOVOSTI U TERAPIJI I TERAPIJSKI POSTUPNIK</b> .....	3
USMENA IZLAGANJA .....	4
POREMEĆAJI POKRETA .....	4
<b>EPILEPSIJA I POREMEĆAJI POKRETA</b> .....	4
<b>HIPOKINETSKI POREMEĆAJ POKRETA: RANI PARKINSONIZAM U PEDIJATRIJI</b> .....	6
<b>DISKINETIČKE KRIZE U POREMEĆAJIMA POKRETA</b> .....	8
<b>POREMEĆAJI POKRETA U DJECE – OD KLINIČKOG PREGLEDA DO DIJAGNOZE I TERAPIJE</b> .....	9
<b>POREMEĆAJ POKRETA – PRIROĐENI ILI STEČENI?</b> .....	10
<b>KLINIČKI PRISTUP TREMORU U DJEČJOJ DOBI</b> .....	11
<b>LIJEČENJE TIKOVA U DJECE – PREGLED LITERATURE I NAŠA ISKUSTVA</b> .....	12
<b>OD HIPOTONIJE DO ATAKSIJE, PRIMJER SINDROMA PORETTI-BOLTSHAUSER</b> .....	13
STEČENE BOLESTI MOTORNE JEDINICE .....	14
<b>DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY, COMPLICATIONS AND TREATMENT PROMISE</b> .....	14
<b>UČINKOVITOST CIMT-A U LIJEČENJU MOTORIČKIH OŠTEĆENJA</b> .....	16
<b>GUILLAIN-BARRÉOV SINDROM: PETNAESTOGODIŠNJE ISKUSTVO TERCIJARNOG CENTRA</b> .....	17
<b>MILLER-FISHEROV SINDROM - PRIKAZ PACIJENTA IZ KLINIČKE PRAKSE</b> .....	18
STEČENI KOGNITIVNI I GOVORNO-JEZIČNI POREMEĆAJI U NEUROLOŠKIM BOLESTIMA .....	19
<b>EVOLUCIJA I ULOGA SUBPUTAMINALNE JEZGRE U RAZVOJU JEZIKA I POREMEĆAJIMA GOVORA</b> .....	19

<b>PERINATALNI NASUPROT STEČENIH POREMEĆAJA KOMUNIKACIJE, JEZIKA I GOVORA: SLIČNOSTI I RAZLIKE</b> .....	20
<b>RAZVOJNA EPILEPTIČKA ENCEFALOPATIJA SA ŠILJCIMA I VALOVIMA U SNU (DEE-SWAS): TRENUTNA PERSPEKTIVA I NAŠA ISKUSTVA</b> .....	21
<b>RAZVOJNI PROFIL TIJEKOM RAZVOJNE I EPILEPTIČKE ENCEFALOPATIJE S AKTIVACIJOM ŠILJAK-VALOVA U SNU (DEE-SWAS) - PRIKAZ SLUČAJA</b> .....	23
<b>STEČENE DEMIJELINIZACIJE I KOGNICIJA- IMA LI NOVOSTI?</b> .....	24
<b>CEREBELARNI MUTIZAM</b> .....	25
<b>MOŽEMO LI RANOM INTERVENCIJOM MIJENJATI ISHODE? PRIMJENA RANOG INTEGRACIJSKOG PROGRAMA U DJEVOJČICE S DISHARMONIČNIM RAZVOJNIM PROFILOM I PROMJENAMA NA X KROMOSOMU</b> .....	26
<b>SLOBODNE TEME</b> .....	27
<b>NOVOROĐENAČKI EEG</b> .....	27
<b>KLINIČKE I GENETSKE KARAKTERISTIKE EPILEPSIJE OVISNE O PIRIDOKSINU – NAŠA ISKUSTVA</b> .....	28
<b>SADAŠNJE I BUDUĆE TERAPIJSKE MOGUĆNOSTI U LIJEČENJU LENNOX GASTAUT SINDROMA</b> .....	29
<b>TROMBEKTOMIJA U DJEČAKA SA ISHEMIJSKIM MOŽDANIM UDAROM - PRIKAZ PACIJENTA</b> .....	30
<b>IZGRADNJA MOSTOVA: SURADNJA IZMEĐU LIJEČNIKA I UDRUGA OBOLJELIH OD EPILEPSIJE</b> .....	31
<b>ISHODI LIJEČENJA DJECE SA SPINALNOM MIŠIĆNOM ATROFIJOM U REPUBLICI HRVATSKOJ NAKON UVOĐENJA NOVOROĐENAČKOG PROBIRA</b> .....	32
<b>MOŽDANI UDAR U DJECE</b> .....	33
<b>UTJECAJ PREHOSPITALNE TERAPIJE NA TIJEK LIJEČENJA EPILEPTIČKOG STATUSA U DJECE U KBC-U RIJEKA</b> .....	34
<b>UTJECAJ RANE REHABILITACIJE NA SPONTANU POKRETLJIVOSTI U VISOKO NEURORIZIČNE DJECE: PRELIMINARNI REZULTATI I PRIKAZ SLUČAJA</b> .....	35
<b>STURGE-WEBER TIP III- KLINIČKA PREZENTACIJA I TERAPIJSKI IZAZOVI</b> .....	36
<b>GELASTIČKI NAPADI: ETIOLOGIJA, EPILEPTOGENEZA I TERAPIJSKI PRISTUPI</b> .....	37
<b>OŠTEĆENJE POJEDINIH SEGMENTA BIJELE TVARI I NEURORAZVOJNI ISHOD NEDONOŠENE DJECE</b> .....	39
<b>POSTER PREZENTACIJE</b> .....	40
<b>STEČENA KOGNITIVNA Odstupanja kao posljedica akutne nekrotizirajuće encefalopatije</b> .....	40

<b>SINDROM MANJKA GLUT1 TRANSPORTERA- PRIKAZ SLUČAJA.....</b>	<b>41</b>
<b>NEUROPEDIJATRIJSKI PRISTUP DIPLOPIJI. PRIKAZ SLUČAJA “ VIDIM VAS DUPLO”</b> .....	<b>42</b>
<b>VIRUSOM INDUCIRAN MIOZITIS SA ZNATNOM HIPERCCKEMIJOM U DJEVOJČICE –</b> <b>ZBRINJAVANJE AKUTNE KOMPLIKACIJE ILI PODLEŽEĆEG STANJA.....</b>	<b>43</b>
<b>PROLAZNA NOVOROĐENAČKA MIJASTENIJA - NEPREDVIDLJIVA NERIJETKA</b> <b>KOMPLIKACIJA RIJETKE BOLESTI (PRIKAZ SLUČAJA) .....</b>	<b>44</b>
<b>NEONATALNE KONVULZIJE KOD DIGEORGE SINDROMA .....</b>	<b>45</b>
<b>SAMOOGRANIČAVAJUĆE ŽARIŠNE EPILEPSIJE DJEČJE DOBI I KOGNITIVAN RAZVOJ</b> .....	<b>46</b>
.....	<b>47</b>

---

## SAŽECI POZVANIH PREDAVAČA

---

### 'BRAIN 18-FLUORODEOXYGLUCOSE PET IMAGING AND INTRAOPERATIVE MICROELECTRODE RECORDINGS RELATE TO AETIOLOGY AND MOTOR PATTERNS IN CHILDHOOD MOVEMENT DISORDERS: WITH SPECIAL EMPHASIS ON CEREBELLAR DENTATE NUCLEUS PATHOLOGY RESPONSIBLE FOR ATAXIA IN PKAN'

**Dr Jean-Pierre Lin**

Honorary Reader

Consultant Paediatric Neurologist

Complex Motor Disorders Service

Children's Neurosciences

Evelina London Children's Hospital

Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust

Department of Women and Children's Health

School of Life Course Sciences

Faculty of Life Sciences and Medicine

St Thomas' PET Imaging Centre

Department of Neurosurgery

King's College Hospital London, King's Health Partners London UK

[jeanpierrelin@icloud.com](mailto:jeanpierrelin@icloud.com)

- I. Characterize resting brain 18-fluorodeoxyglucose (18-FDG) uptake in childhood dystonias
- II. Demonstrate similarities and differences in 18-FDG distribution across 9 brain regions in 10 distinct aetiological groups.
- III. Illustrate possible impact of dystonia aetiology / FDG uptake on DBS outcome
- IV. Offer interpretations of the significance of regional normo-metabolism, hypometabolism and hypermetabolism.
- V. Harness the power and complexity of a large multi-dimensional database towards n=1 pre-surgical prognoses for DBS outcomes.

VI. Discuss future directions: techniques to study  $n < 3$  PET groups or  $n = 1$  cases and machine-learning opportunities.

Part of this work was awarded the David Marsden 2024 best paper award:

<https://dystonia-europe.org/2024/07/dr-stavros-tsagkaris-receives-the-david-marsden-award-2024/>

<https://dystonia-europe.org/2024/07/discovering-a-missing-piece-of-the-dystonia-jigsaw-an-international-collaboration-on-understanding-brain-glucose-activity-patterns-in-children-and-young-people-with-dystonia/>

<https://davidmarsdenaward.org>

# JUVENILNA MIJASTENIJA GRAVIS I STEČENI MIJASTENIČKI SINDROMI U DJECE: RELAPSI, KRIZE I NOVOSTI U TERAPIJI I TERAPIJSKI POSTUPNIK

**Nina Barišić**<sup>1, 2, 3, 4</sup>, Petra Grdjan-Stevanović<sup>5</sup>, Ivan Lehman<sup>5</sup>, Miroslav Weiss<sup>5</sup>, Branka Bunoza<sup>5</sup>, Ana Kozmar<sup>6</sup>

<sup>1</sup> Medicinski fakultet sveučilišta u Zagrebu

<sup>2</sup> Klinika za pedijatriju KBC Split

<sup>3</sup> Medicinski fakultet Split

<sup>4</sup> Poliklinika Aviva

<sup>5</sup> Klinika za pedijatriju, Zavod neurologiju, KBC Zagreb

<sup>6</sup> Odjel za laboratorijsku imunologiju, KBC Zagreb

[barisic.nina@gmail.com](mailto:barisic.nina@gmail.com)

Stečene autoimune bolesti presinaptičkog dijela neuromuskularne spojnice (NMS) su Lambert–Eaton mijastenični sindrom (LEMS), uzrokovan protutijelima na kalcijске kanale te neuromiotonija etiološki povezana s protutijelima na naponom regulirane kalijeve kanale. Juvenilna mijastenija gravis (JMG) je najčešća autoimuna bolest postsinaptičkog dijela NMS u pedijatriji. U više od 80% djece s JMG detektiraju se anti AChR protutijela. Bolesnici: Od ukupno 14 bolesnika u 14/14 uslijedio relaps najmanje u 2 navrata od toga 13 djevojčica i 1 dječak. Rezultati: početak JMG u dobi od 6-17 g, u prosjeku > 11 godina, antitijela nAChR+ u 11/14, 1 /14 seronegativna, 2 anti MuSK+), dekrement je iznosio 5-30%, registriran u testu NMS repetitivnom stimulacijom. Česti relapsi (>3) registrirani su u 11/14, timektomija je učinjena u 5/14 (8-19 godina (g), trajanje remisije raspon 2 tjedna-16 godina, teška aktivna nekontrolirana bolest, rezistentna na terapiju u 1/14, plamaferaza (PF) provedena u 2/14, kronična terapija : rituksimab, i.v. gama globulini (IVIG), PF (kronična u trajanju od 2 g) u 1/14. Udružene bolesti u 5/14 : autoimuni tiroiditis, sakroileitis, neuromiotonija (Morvanov sindrom) i pozitivna anti VGKC antitijela (CASPR2). Uspješno liječenje u 13/14. Zaključci . Klinička prezentacija JMG je vrlo heterogena, terapija je djelotvorna, no potrebna su dodatna kontrolirana klinička ispitivanja kao i kliničke smjernice. Retestiranje serostatusa i genetsko testiranje obavezno je u seronegativnih bolesnika s JMG i kod sumnje na kongenitalni mijastenični sindrom (KMS). Neuspjeh terapijskog ishoda MG može se spriječiti ispravnim ranim terapijskim pristupom sukladnim preporukama. Praćenje bolesnika i formalna evaluacija terapije i samoevaluacija učinka liječenja od strane bolesnika je značajna, doziranje inhibitora kolinesteraze treba biti u dogovoru s pacijentom s JMG kao i odluka o imunoterapiji i timektomiji u adolescenata.

## KLJUČNE RIJEČI

juvenilna mijastenija gravis, neuromiotonija, test neuromuskularne spojnice, terapija



---

# USMENA IZLAGANJA

---

## POREMEĆAJI POKRETA

### EPILEPSIJA I POREMEĆAJI POKRETA

**Maša Malenica**<sup>1</sup>, Silvana Marković<sup>2</sup>, Monika Kukuruzović<sup>1,3</sup>, Iva Šeparović<sup>1,3</sup>, Maja Lončar Knežević<sup>2</sup>, Tanja Šimek Štubelj<sup>2</sup>, Nenad Vondraček<sup>2</sup>, Maja Toth Mršić<sup>2</sup>, Dijana Mlinar<sup>2</sup>, Tena Trbojević<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>KBC Sestre milosrdnice

<sup>2</sup>OB Koprivnica

<sup>3</sup>EPI CARE, Hrvatska

[malenicamasa96@gmail.com](mailto:malenicamasa96@gmail.com)

Pedijatrijski rijetki neurološki poremećaji često se ne prepoznaju, što rezultira dugotrajnim kašnjenjem dijagnoze i ograničenim mogućnostima liječenja. Čak i kada se dijagnoza postavi ranije, liječenje ostaje uglavnom empirijsko, djelomično zbog ograničenja svojstvenih planiranju i provođenju kliničkih ispitivanja. Poremećaji pokreta kod djece, često uz kombinaciju epileptičkih napadaja, relativno su nova disciplina. Iako su uloženi veliki naponi da se razdvoje paroksizmalni poremećaji pokreta od epileptičkih napadaja, nedavni napredak u neurogenetici ukazao je na rastuća križanja između genotipova, fenotipova i liječenja u nekoliko stanja s paroksizmalnim neurološkim simptomima. Određene genske mutacije mogu se manifestirati s paroksizmalnom diskinezijom, epizodnom ataksijom i/ili epilepsijom. Najveći izazov u upravljanju vrlo velikim panelom ovih poremećaja povezan je sa značajnom fenotipskom heterogenošću, često uzrokovano tipom genske varijante (gubitak funkcije naspram povećanja funkcije) u oboljelom genu. Mnogi od ovih pacijenata vjerojatno će imati samo koristi od translacijske i precizne medicine. Prenamjenjeni lijekovi i nove metode za ciljane abnormalnosti gena su u fazama istraživanja i mogu transformirati paradigmu terapijskog pristupa za ovu djecu. Razumijevanje fenotipskog spektra velike raznolikosti poremećaja koji se manifestiraju kao kombinacija epileptičkih napadaja i poremećaja pokreta ostaje od iznimne važnosti. Kroz razumijevanje patofiziologije bolesti postaje sve važnije proizvesti informacije o ovim rijetkim bolestima, tražiti biomarkere i započeti dizajn lijekova za rijetke bolesti, koji svi doprinose preciznoj medicini.



## KLJUČNE RIJEČI

poremećaji pokreta, epilepsija, precizni lijekovi

# HIPOKINETSKI POREMEĆAJ POKRETA: RANI PARKINSONIZAM U PEDIJATRIJI

**Nina Barišić**<sup>1,2,3,4</sup>, Francesca Magrinelli<sup>5</sup>, Reza Maroofian<sup>5</sup>, Gordana Mustać<sup>6</sup>, Ivana Rako<sup>7</sup>

<sup>1</sup> Medicinski fakultet sveučilišta u Zagrebu

<sup>2</sup> KBC Split, Klinika za pedijatriju

<sup>3</sup> Medicinski fakultet u Splitu

<sup>4</sup> Poliklinika Aviva

<sup>5</sup> Queen Square Movement Disorders Centre National Hospital for Neurology and Neurosurgery

<sup>6</sup> Medicinski centar Zadar

<sup>7</sup> Zavod za laboratorijsku dijagnostiku KBC Zagreb

[barisic.nina@gmail.com](mailto:barisic.nina@gmail.com)

Hipokinetički poremećaj kretanja je rijedak u pedijatriji može se pojaviti kao kasna manifestacija u okviru različitih genetskih bolesti. Parkinsonizam je širok pojam koji se manifestira motoričkim znakovima: rigiditetom, tremor, bradikinezija, poremećaj govora i hoda, psihijatrijskim i kognitivnim poremećajima. Rani parkinsonizam obuhvaća rani oblik Parkinsonove bolesti (PB), i sekundarni parkinsonizam uzrokovan različitim metaboličkim, upalnim, autoimunim i neurodegenerativnim bolestima. Prikazi bolesnika. Dječak sa normalnim motoričkim i govorno-jezičnim neurorazvojem do treće godine, kada postepeno počinje manifestirati ataksijom, fokalnom distonijom uglavnom stopala i čestim padovima, teškoćama uspavlivanja, anksioznosti bez znakova kognitivne regresije. U statusu izražena globalna hipokinezija, tremor u mirovanju, dizartrija i česte zastoje u govoru uz diskinezije stopala distoničkog tipa. Jednofotonska emisijska tomografija (SPECT) dopaminskog transportera (DAT1123) ukazuje na reduciran broj transportera dopamina i atrofične talamuse. Dječak je složeni heterozigot missense i heterozigotne nonsense varijante, detektiran novi gen kao uzrok juvenilnog oblika Parkinsonove bolesti (PB). Troje djece sa sekundarnim parkinsonizmom: dječak sa distonijom 7 godina (g) i parkinsonizmom uzrokovan varijantom gena ATP1A3 udruženim s epilepsijom. Dječak s Leigh sindromom 7 g, nakon cerebralne kome u tijeku respiratornog infekta razvija parkinsonizam i dječak 12 g s SCN8A razvojnom i epileptičkom encefalopatijom i jasnim kliničkim znakovima parkinsonizma, degeneracijom bazalnih ganglija i moždanog debla (Betzingerov kompleks). Zaključak: U bolesnika s ranim parkinsonizmom uključujući rani tip PB, zbog preklapanja kliničkih znakova s drugim poremećajima pokreta kašnjenje u postavljanju dijagnoze nije rijetko i pojavljuje u više od 30% slučajeva. SPECT prijenosnika dopamina (DAT) može omogućiti postavljanje rane dijagnoze juvenilnog parkinsonizma uz sekvenciranje slijedeće

generacije. Rani sekundarni parkinsonizam ali i najčešće juvenilni oblik PB genetske etiologije manifestira se u pravilu povoljnim odgovorom na terapiju L-dopom sa karbidopom.

#### KLJUČNE RIJEČI

rani parkinsonizam u pedijatriji, etiologija, Parkinsonova bolest, genetika

## DISKINETIČKE KRIZE U POREMEĆAJIMA POKRETA

**Maša Malenica**<sup>1</sup>, Dunja Čokolić<sup>2</sup>, Mia Damašek<sup>2</sup>, Martina Kos<sup>2</sup>, Monika Kukuruzović<sup>1,3</sup>, Iva Šeparović<sup>1,3</sup>, Tena Trbojević<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>KBC Sestre milosrdnice

<sup>2</sup>KBC Osijek

<sup>3</sup>EpiCARE Hrvatska

[malenicamasa96@gmail.com](mailto:malenicamasa96@gmail.com)

Diskinetičke krize, obilježene iznenadnim i intenzivnim egzacerbacijama abnormalnih nevoljnih pokreta javljaju se u spektru rijetkih neurorazvojnih poremećaja i poremećaja pokreta koji često proizlaze iz varijante u genu GNAO1 koji kodira podjedinicu G proteina ključnu za neuronsku signalizaciju. Ovaj poremećaj pokreta ima značajnu kliničku heterogenost, s ključnim simptomima koji se sastoje od epilepsije s ranim početkom, kašnjenja u razvoju/intelektualnog invaliditeta i hiperkinetičkog poremećaja kretanja, koji obično uključuje koreju, distoniju i mioklonus. Osobito izazovan i slabo shvaćen aspekt uključuje rekurentne epizode akutnih egzacerbacija hiperkinetičkih poremećaja kretanja, koje su nazvane diskinetičke krize. Unatoč njihovom kliničkom značaju, diskinetičke krize nisu dobro definirane, što ometa učinkovitu komunikaciju među zdravstvenim radnicima i ometalo je istraživačke napore. Konsenzus između stručnjaka je postignut Delphi procesom za 31 tvrdnju o aspektima koji se odnose na diskinetičke krize, uključujući njihovu definiciju, okidače, dijagnostičke kriterije, potencijalne kratkoročne i dugoročne komplikacije te učinkovite strategije upravljanja i intervencije. Definirane su kao nagle, paroksizmalne epizode koje uključuju različite abnormalne pokrete u više dijelova tijela, potaknute emocionalnim stresom ili infekcijama. Ozbiljnost potrebe za ranim prepoznavanjem naglašena je činjenicom da diskinetičke krize mogu dovesti do funkcionalnog oštećenja i brojnih komplikacija. Iako nisu dane individualizirane farmakološke preporuke, benzodiazepini i klonidin su predloženi kao prva linija liječenja akutne krize. Mogućnosti kroničnog liječenja uključuju tetrabenazin, benzodiazepine, gabapentin i klonidin. Duboku moždanu stimulaciju treba razmotriti ranom u liječenju refraktorne ili produljene diskinetičke krize. Uspostava ovog standardiziranog okvira za razumijevanje diskinetičkih kriza poboljšat će klinički pristup i buduća istraživanja u području GNAO1 uzrokovanih poremećaja pokreta.

### KLJUČNE RIJEČI

diskinetičke krize, GNAO1, poremećaj pokreta

# POREMEĆAJI POKRETA U DJECE – OD KLINIČKOG PREGLEDA DO DIJAGNOZE I TERAPIJE

**Nataša Nenadić Baranašić**, Branka Bunoza, Ivan Lehman, Miroslav Weiss, Petra Grđan  
Stevanović, Maja Jurin  
KBC Zagreb  
[natasanenadic@gmail.com](mailto:natasanenadic@gmail.com)

Poremećaji pokreta u djece su heterogena skupina kliničkih znakova (spastičnost, distonija, rigidnost i bradikinezija, korea i balizam, mioklonus, tremor, tikovi, stereotipije, ataksija), koji se razlikuju obzirom na disfunkciju određene vrste stanica iz koje proizlazi anatomska lokalizacija poremećaja pokreta. To se u djece može pripisati većoj incidenciji genetičkih i biokemijskih poremećaja koji imaju ekspresiju u točno određenoj vrsti stanica. Ekspresija poremećaja pokreta više je rezultat disfunkcije neuronskih puteva, krugova, petlji (korteksa, bazalnih ganglija, talamusa, moždanog debla, malog mozga, medule spinalis..) ili vrste stanica (npr. oligodendrocita, cerebelarnih Purkinjeovih stanica, kolinergičnih neurona, dopaminergičkih neurona..) varijabilne etiologije, nego disfunkcije lokalizirane regije mozga. Prikazujemo seriju video slučajeva različitih poremećaja pokreta djece, različitih etiologija (genetičke, strukturne, imunološke), klinički tijek, dijagnostičku obradu, terapijske intervencije i neurološki ishod.

## KLJUČNE RIJEČI

djeca, poremećaj pokreta

## POREMEĆAJ POKRETA – PRIROĐENI ILI STEČENI?

Ivan Abaza, Eugenija Marušić, Maja Tomasović, Ivana Jelovina  
KBC Split  
[iabaza29@gmail.com](mailto:iabaza29@gmail.com)

Poremećaji pokreta uključuju široki spektar stanja obilježenih nepravilnostima voljnih pokreta ili prisutnošću nevoljnih kretnji. Bolesti koje ih uzrokuju mogu biti prirodne ili stečene, a etiologiju je često vrlo teško odrediti. U ovom radu prikazana je pacijentica koja se od rane dobi nadzire u našoj ustanovi zbog polimorfni simptoma i višestrukih poremećaja pokreta koji nisu jasno etiološki razjašnjeni. Inicijalno se prezentirala apsansnom epilepsijom koja je liječena valproatom, a potom etosukcimidom. Sljedeće godine javljaju se napadaji glavobolje praćenim povraćanjem i ataksijom. Nedugo potom ponovno je hospitalizirana zbog ataksije kada je primijećen i downbeating nistagmus. Panel na epilepsije pokazao je vjerojatno patogenu heterozigotnu varijantu koja utječe na prekrajanje u genu CACNA1a. U literaturi opisane mutacije gena CACNA1a se često manifestiraju poremećajima pokreta poput iregularnih pokreta očima ili ataksije. Zbog polimorfni subjektivni disocijativni i emocionalni smetnji, teškoća učenja, sniženih intelektualni sposobnosti nadzirana je i liječena od strane dječjeg psihijatra. Unatoč liječenju ponovno dolazi do kliničkog pogoršanja u vidu glavobolja, umora, ataksije, naglih trzajeva cijelog tijela tipa balizama; u terapiju je uveden i lamotrigin, no tegobe se pogoršavaju. Provedena je dodatna obrada u kojoj je primijećen izrazito povišen ASO titar. Učinjen je i panel za distonije koji je pokazao heterozigotnu varijantu SLC6A3 gena nesigurnog kliničkog značenja koja može biti udružena s AR infantilnom parkinsonizam distonijom 1. Također je postavljena je sumnja na PANDAS, stečenu bolest koja se može manifestirati novonastalim diskinezijama poput tikova ili koreje, a uzrokovana je imunološkom reakcijom na streptokoknu infekciju. Na sljedećem pregledu koji je koincidirao s respiratornom infekcijom liječenom koamoksiklavom pacijentica je bila bez nevoljnih pokreta, a kontrolni ASO titar je bio u značajnom padu. U daljnjem tijeku bolesti su se povremeno ponovno javljali trzajevi ekstremiteta uz slabost te je započeto liječenje pulsni dozama metilprednizolona na što se prati kliničko poboljšanje.

### KLJUČNE RIJEČI

Apsans, balizam, mutacija CACNA1a

## KLINIČKI PRISTUP TREMORU U DJEČJOJ DOBI

**Martina Kos**, Dunja Čokolić Petrović, Mia Damašek  
KBC Osijek  
[mkatic983@gmail.com](mailto:mkatic983@gmail.com)

Tremor je nevoljno, ritmično drhtanje dijelova tijela, najčešće ruku, glave, nogu ili glasa. Može biti uzrokovan različitim neurološkim bolestima, metaboličkim poremećajima, lijekovima ili toksičnim tvarima. Tremor se klasificira prema uvjetima pod kojima se pojavljuje, pa tako razlikujemo fiziološki tremor, koji je normalan i često neprimjetan, te patološke tremore poput esencijalnog tremora, Parkinsonovog tremora, cerebelarnog tremora i drugih. Esencijalni tremor je najčešći patološki oblik, često nasljedan, koji zahvaća ruke, a može se proširiti na glavu i glas. Parkinsonov tremor se pojavljuje u mirovanju i karakterističan je za Parkinsonovu bolest. Cerebelarni tremor nastaje zbog oštećenja malog mozga i obično se javlja pri voljnim pokretima. Dijagnoza tremora uključuje kliničku procjenu, laboratorijske testove, neuroimaging (MRI, CT) i elektrofiziološke pretrage poput EMG-a. Liječenje ovisi o uzroku i može uključivati lijekove, poput beta-blokatora ili dopaminergičkih agenasa, kirurške opcije poput duboke stimulacije mozga (DBS), te fizikalnu terapiju. Prikazati ćemo dvije djevojčice, jednu od 12 i jednu od 16 godina sa tremorom i to sa vrlo sličnom kliničkom slikom. Djevojčica od 16 godina primijetila je prvo blago drhtanje ruke dok je pisala u školi, koje se postupno pogoršavalo. Tremor se javljao i tijekom drugih aktivnosti poput hranjenja i crtanja. Osim toga, povremeno je osjećala umor i slabost u nogama. Nakon nekoliko mjeseci simptomi su se pogoršali, pa su roditelji potražili savjet dječjeg neurologa. MR mozga pokazao je lezije karakteristične za multiplu sklerozu. Druga djevojčica se pretentirala u dobi od 12 godina, sa vrlo sličnim simptomima koji se nisu pogoršavali, obzirom na visoki rast (iznad 95.c.) upućena je dječjem endokrinologu koji je u sklopu obrade učinio MR mozga i hipofize te je postavljena sumnja na MS te je uoćena neuroepdijatru. Tremor nije opasan po život, ali može značajno narušiti kvalitetu života pacijenata i u pozadini se može nalaziti zaista ozbiljna kronična bolest.

### KLJUČNE RIJEČI

TREMOR, MULTIPLA SKLEROZA, DJECA



# LIJEČENJE TIKOVA U DJECE – PREGLED LITERATURE I NAŠA ISKUSTVA

**Mia Damašek**, Martina Kos, Dunja Čokolić Petrović  
KBC Osijek  
[mdmiadamasek@gmail.com](mailto:mdmiadamasek@gmail.com)

Tikovi su nagli, repetitivni, stereotipni, neritmički pokreti ili vokalizacije i najčešći su poremećaji pokreta u djece. Klasificiraju se u hiperkinetske poremećaje pokreta, a dijelimo ih na jednostavne i složene. Fenomenološki, tikovi mogu biti klonički, tonički ili distoni. Prolazni tik javlja se u oko 20% školske djece, dok je prevalencija kroničnog tika, odnosno tika koji traje duže od godinu dana između 2-6%. Češći su u dječaka s učestalošću 1,5-4:1. Patofiziologija tikova uključuje poremećenu funkciju kortikalno-strijatalno-talamičkih neuronskih mreža te pridruženu disfunkciju neurotransmitera. Etiologija tikova je složena i uključuje poligenske i okolišne faktore te imunološki posredovane mehanizme što sve pridonosi heterogenosti kliničkih fenotipova. Djeca s tikovima često imaju pridružene komorbiditete, od kojih je najčešći poremećaj pažnje i hiperaktivnost (ADHD), potom opsesivno-kompulzivni poremećaj, specifične teškoće učenja, poremećaji spavanja i tako dalje. Blagi tikovi najčešće ne zahtijevaju liječenje, za razliku od kroničnih tikova i Touretteovog sindroma koji značajno narušavaju kvalitetu života. Liječenje tikova može biti nefarmakološko i farmakološko. Najčešća nefarmakološka metoda je bihevioralna terapija, dok se u farmakoterapiji koriste blokatori dopaminskih receptora (tipični i atipični antipsihotici),  $\alpha$ -agonisti, benzodiazepini te neki antiepileptici. Osim navedenih lijekova u recentnoj literaturi opisuje se i liječenje botulinum toksinom, duboka mozgovna stimulacija (DBS) kao i liječenje CBD-om. Cilj je ovog rada pružiti sistematični pregled dostupnih terapijskih metoda u liječenju tikova, što će doprinijeti boljoj i učinkovitijoj skrbi za naše pacijente.

## KLJUČNE RIJEČI

tikovi, djeca, terapijske metode

## OD HIPOTONIJE DO ATAKSIJE, PRIMJER SINDROMA PORETTI-BOLTSHAUSER

**Ana Fluksek**<sup>1</sup>, Danijela Petković Ramadža<sup>2</sup>

<sup>1</sup>OB Varaždin

<sup>2</sup>KBC Zagreb

[ana.fluksek@gmail.com](mailto:ana.fluksek@gmail.com)

Poretti-Boltshauser sindrom je uzrokovan mutacijom na LAMA1 genu, na 18.p.11 kromosomu. Nasljeđuje se autosomno recesivno. LAMA1 gen kodira alfa1 podjedinicu laminina, glikoproteina koji je sastavni dio bazalne membrane i sudjeluje u brojnim staničnim procesima. Javlja se s prevalencijom 1/1000000 diljem svijeta. Sindrom se očituje cerebelarnim cistama, cerebelarnom displazijom i hipoplazijom vermisa, a klinički cerebelarnom ataksijom, usporenim razvojem motorike i govora, očnim simptomima (miopija, nistagmus, okulomotorna apraksija) i mogućnim intelektualnim poteškoćama. U našeg pacijenta prvi i dominantan simptom bila je izražena dojenačka hipotonija, poglavito ramenog obruča i aksijalne muskulature. Lako dostupnom obradom (UZV mozga) uočena je velika cisterna magna i postavljena sumnja na cereberalne ciste, što je povuklo za sobom opširnu neuroslikovnu i laboratorijsku obradu, te u konačnici analizu cijelog egzoma kojom je postavljena dijagnoza. Klinički je kod dječaka razvoj motorike postupno (usporeno) napredovao, hipotonija je nakon dojenačke dobi bila sve manje izražena, a do izražaja su došle neprogresivna ataksija, visoka miopija i blago usporen razvoj govora. Intelektualne poteškoće za sada nisu došle do izražaja.

### KLJUČNE RIJEČI

dojenačka hipotonija, ataksija, Poretti-Boltshauser sindrom

# STEČENE BOLESTI MOTORNE JEDINICE

## DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY, COMPLICATIONS AND TREATMENT PROMISE

### **Prof. Dr. Aspazija Sofijanova**

University clinic for pediatric diseases, Skopje, North Macedonia

Medical Faculty, University Ss. Cyril and Methodius, Skopje, North Macedonia

[aspaziculi@yahoo.com](mailto:aspaziculi@yahoo.com)

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is a severe, progressive neuromuscular disorder primarily affecting boys, caused by mutations in the dystrophin gene that lead to muscle degeneration and loss of function. DMD is associated with severe complications that greatly affect patient quality of life and lifespan. As the disease progresses, patients typically experience loss of ambulation, respiratory failure, and cardiomyopathy, which are leading causes of morbidity and mortality. Managing these complications is challenging, often requiring multidisciplinary care, and adds to the urgency for effective, disease-modifying treatments that can address both muscular and systemic deterioration.

Despite advancements in understanding the disease, effective therapies remain limited, leaving significant unmet medical needs. Current treatments focus on symptom management, and disease-modifying options are limited, underscoring the urgent need for accessible, effective therapies.

A major setback occurred with ataluren, a drug aimed at addressing the DMD cause in patients with nonsense mutations. Despite initial approvals, ataluren faced multiple regulatory hurdles, ultimately leading to its registration rejection in several regions due to questions around efficacy. Another approach, vesleteplirsen an investigational peptide-conjugated PMO, designed to exon 51 skipping was discontinued due to safety concerns. Additionally, fordadistrogene movaparovec, an investigational gene therapy, was halted mid-study due to safety concerns.

However, recent advancements have shown promise. Delandistrogene moxeparovec, a gene therapy, has demonstrated encouraging results in clinical trials. Delandistrogene moxeparovec aims to deliver a shortened but functional version of the dystrophin gene, and clinical data suggests it can improve motor functions and slow disease progression. This breakthrough has renewed optimism in the field, as a first gene therapy meeting the

therapeutic needs of DMD patients worldwide, with potential for long-term functional improvement in DMD.

#### KEYWORDS

DMD, Duchenne, neuromuscular, treatment, gene, therapy

# UČINKOVITOST CIMT-A U LIJEČENJU MOTORIČKIH OŠTEĆENJA

**Goran Krakar**<sup>1</sup>, Ivana Đaković<sup>2</sup>, Goran Kuzmac<sup>1</sup>, Zlatko Sabol<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Poliklinika Sabol

<sup>2</sup> Klinika za dječje bolesti Zagreb

[goran.krakar@poliklinika-sabol.hr](mailto:goran.krakar@poliklinika-sabol.hr)

Tijekom zadnjih 30tak godina velik broj kliničkih studija je pokazao izvrsnu učinkovitost CIMT-a (Constraint-induced movement therapy) za unapređenje funkcije gornjih ekstremiteta kod stečenih oštećenja mozga u djece i odraslih. Stručnjaci ovu terapiju poznaju i pod nazivom terapija prisilno induciraniog pokreta. Može pomoći i primjenjuje se u djece kod unilateralne cerebralne paralize, moždanog infarkta u dječjoj dobi, traumatskih i demijelinizacijskih oštećenja mozga. Cilj CI terapije nije učiniti pokret normalnim već napraviti stvarne napretke u količini vremena tijekom kojeg se koristi zahvaćeni ekstremitet (najčešće ruka) te poboljša kvaliteta pokreta. Uz evaluaciju nastalog oštećenja mozga uzima u obzir i nekorištenje zahvaćenog ekstremiteta kao značajan dodatni nepovoljni čimbenik te uz metode fizikalne terapije uključuje i bihevioralni pristup s ciljem stjecanja novih navika. Terapija uključuje ograničavanje pokreta nezahvaćene ruke kroz udlage i druge metode te repetitivne vježbe i serije različitih zadataka sa zahvaćenom rukom, oblikovanje zahvaćene ruke prema boljem funkcionalnom korištenju i strategije za roditelje s ciljem održavanja napretka kroz rad u kućnom okruženju. Terapiju je razvio dr. Taub (University of Alabama, CI Therapy Research Group), a brojne studije i praksa su pokazale izuzetno visok stupanj učinkovitosti ove terapije, što je vidljivo po kortikalnoj topografskoj reorganizaciji reprezentacije za ekstremitete, boljoj aktivaciji kortikalnih regija na funkcionalnoj magnetskoj rezonanci i transkranijalnoj magnetnoj stimulaciji, te klinički značajno boljoj funkciji šake i donjih ekstremiteta nakon samo 3 tjedna intenzivne rehabilitacije s CIMT-om. Studije praćenja nakon terapije pokazale su da povoljan terapijski učinak, uz promjenu navika, ostaje prisutan najmanje u periodu tijekom šest mjeseci do dvije godine nakon terapije.

## KLJUČNE RIJEČI

CIMT, CI terapija, prisilno inducirani pokret

# GUILLAIN-BARRÉOV SINDROM: PETNAESTOGODIŠNJE ISKUSTVO TERCIJARNOG CENTRA

**Ana Skelin Glavaš**, Nkolina Buljan, Edita Runjić, Maja Tomasović, Eugenija Marušić  
KBC Split  
[anaskelin5@yahoo.com](mailto:anaskelin5@yahoo.com)

Ovim retrospektivnim istraživanjem prikazat ćemo učestalost, kliničke značajke, liječenje i ishod bolesnika koji su liječeni zbog Guillain-Barreovog sindroma (GBS) u Klinici za dječje bolesti KBC-a Split u petnaestogodišnjem razdoblju, od 2008. do 2022. godine. U istraživanje je uključeno 27 bolesnika s GBS-om. Od 27 bolesnika, 13 (48,1%) ih je bilo muškog, a 14 (51,9%) ženskog spola. Medijan godina oboljelih osoba bio je 11,6. U većini slučajeva (77,8%) postojala je bolest koja je prethodila GBS-u, najčešće akutna respiratorna infekcija (52,4%). Nije identificiran niti jedan bolesnik kojemu je cijepljenje prethodilo razvoju GBS-a. Medijan vremena od akutne bolesti do pojave GBS-a bio je 8 dana. Bolest se najčešće manifestirala simptomima zahvaćanja donjih ekstremiteta (40,7%), uglavnom bolovima i slabošću ekstremiteta, dok su kod 26% bolesnika bili prisutni simptomi zahvaćanja donjih i gornjih ekstremiteta. Oko 5% bolesnika je imalo zahvaćenu i aksijalnu muskulaturu. Zahvaćenost respiratorne muskulature javila se u 11,1% bolesnika, a bulbarni simptomi manifestirali su se kod jednog bolesnika (3,7%). Vrlo rijetko je došlo do pojave meningizma (11,1%) i retencije urina (7,4%). Od 24 (88,9%) bolesnika kojima je urađen EMNG, 14 (58,3%) ih je imalo obrazac demijelinizirajuće, a 6 (25%) aksonalne polineuropatije. Većini (92,6%) bolesnika je napravljen MR mozga i kralježničke moždine te je 56% bolesnika imalo karakterističan nalaz imbibicije korijenova živaca. Medijan vremena od pojave simptoma GBS-a do početka liječenja je bio 7 dana, a medijan duljine hospitalizacije 19 dana. Najčešća prva linija terapije bili su IVIG s kortikosteroidima (55,6%), zatim kortikosteroidi (14,8%), plazmafereza (11,1%) te IVIG-i (7,4%). Nakon provedbe akutnog liječenja u 31,8% bolesnika zaostala je blaga slabost u hodu uz nesiguran hod, dok 22,7% bolesnika nije moglo samostalno hodati nakon akutnog liječenja, a 27,3% bolesnika imalo je potpun oporavak.

## KLJUČNE RIJEČI

Guillain-Barre sindrom, simptomi, EMNG, slabost

# MILLER-FISHEROV SINDROM - PRIKAZ PACIJENTA IZ KLINIČKE PRAKSE

Iva Šeparović<sup>1, 2</sup>, Monika Kukuruzović<sup>1, 2</sup>, Jurica Medarić<sup>3</sup>, Tena Trbojević<sup>1</sup>, Maša Malenica<sup>1</sup>

<sup>1</sup> KBC Sestre milosrdnice

<sup>2</sup> EpiCARE Hrvatska

<sup>3</sup> OB Sisak

[celic.iva@gmail.com](mailto:celic.iva@gmail.com)

Prikazujemo dječaka sa Miller Fisherov sindromom (MFS). Miller Fisherov sindrom je rijetka varijanta Guillain-Barréovog sindroma (GBS). Miller Fisher je akutna demijelinizacijska polineuropatija koja se klinički manifestira akutnim početkom koje karakterizira trijas oftalmoplegija, ataksija i arefleksija. Nastaje zbog imunološke reakcije na strane antigene (infektivni uzročnici ili cjepiva), koje živčano tkivo prepoznaje kao antigen. MFS je autoimuna bolest izazvana infekcijom. Čini se da je temeljni mehanizam „molekularne mimikrije“ aktivacija lipooligosaharida prisutnih na membrani ovih patogena koji su po obliku slični ganglizidima (GQ1b, GM1 i GD1a) od strane imunološkog sustava, dovode do stvaranja autoantitijela. Ako je proizvedeno protutijelo GM1 ili GD1b proizvodi se klasični oblik GBS dok ako je GQ1b, nastane MFS. Antitijela protiv GQ1b imaju osjetljivost 85% i specifičnost 100%. Naš pacijent, dječak u dobi 6g i 5mj kod kojeg su dan pred prijem nastupili simptomi dvoslika uz ataksiju te ptozu, obostranu oftalmoplegiju i patelarnu arefleksiju. Unazad 6 dana pred prijem manifestirao simptome febrilnog respiratornog trakta, liječen peroralnim antibiotikom. Učinjeni laboratorijski nalazi bili su uredni. Učinjena analiza likvora, neuroradiološka obrada, EEG bila je uredna. Prvih sedam dana liječen je empirijski ceftriaksonom i klindamicinom bez značajnijeg poboljšanja. Nije bilo niti pogoršanja simptoma. Učinjeni nalazi mikrobiološke obrade bili su uredni, osim u brisu NF izoliran H. influenzae. S obzirom na i dalje perzistiranje simptoma ponovljena je lumbalna punkcija u kojoj je dokazana proteinorahija te albuminocitološka disocijacija, naknadno pristigli nalazi pozitivnih antigangliozidnih protutijela antiGD1a IgG i anti-GQ 1b IgG. Kod dječaka bili su ispunjeni dijagnostički kriterij za Miller Fisherov sindrom. Provedna je terapija Ivig-om nakon čega dolazi do kliničkog poboljšanja. Dječak je otpušten te dalje ambulantno praćen. Kroz par mjeseci dolazi do potpunog povlačenja simptoma i oporavka.

## KLJUČNE RIJEČI

Miller Fisher, areflexia, ophthalmoplegia



# STEČENI KOGNITIVNI I GOVORNO-JEZIČNI POREMEĆAJI U NEUROLOŠKIM BOLESTIMA

## EVOLUCIJA I ULOGA SUBPUTAMINALNE JEZGRE U RAZVOJU JEZIKA I POREMEĆAJIMA GOVORA

**Goran Šimić**

[goransimic@hotmail.com](mailto:goransimic@hotmail.com)

Magnocelularnu skupinu acetilkolinskih neurona smještenih unutar rostromedijalnog dijela bazalnog telencefalona prvi je opisao i nazvao nucleus subputaminalis (NSP) Ayala 1915. godine (Ayala G., Brain, 1915), a prvi histokemijski opis prenatalnog razvitka NSP-a Kostović (Kostović I., Neuroscience, 1986). Nakon detaljne postmortalne analize NSP-a u 33 ljudska mozga starosti od 15 tjedana trudnoće do 71 godine starosti s pomoću šest različitih histokemijskih metoda, naša je grupa pokazala da je NSP čovjeka najbolje razvijen na krajnjoj rostralnoj i anterointermedijarnoj razini, da se projicira u amigdaloidnu jezgru te kroz vanjsku kapsulu opsežno u donju čeonu i pojasnu vijugu, što ukazuje na njegovu povezanost s kortikalnim motoričkim područjem za govor, kao i ulogu u generiranju P300 evociranog potencijala (Šimić G. i sur., Neuroscience, 1999). Usporednom analizom uzoraka bazalnog telencefalona 23 mozga 12 vrsta čovjekolikih majmuna s pomoću imunohistokemijske analize izraženosti kolin acetiltransferaze utvrđeno je da mnogi čovjekoliki majmuni imaju izraženu bazalnu Meynertovu jezgru (ovaj eponim je pogrešan jer ju je prvi opisao Kölliker), ali im nedostaje NSP; iznimka su čimpanze koji imaju vrlo mali broj neurona NSP-a (Raghanti M-A, Šimić G. i sur., Neuroscience, 2011). Postmortalna analiza NSP-a u osoba s primarnom progresivnom afazijom otkrila je značajan gubitak acetilkolinskih neurona u NSP-u bez obzira na vrstu patoloških promjena koje su uzrokovale navedenu kliničku sliku, što je dodatni dokaz o funkcijskoj važnosti NSP-a u jezičnim sposobnostima (Hamodat H i sur., Can. J. Neurol. Sci., 2019). S obzirom na to da je NSP jedinstven za ljude i povezan s kortikalnim područjem zaduženim za govor, bilo bi iznimno važno što detaljnije i što prije istražiti njegovu potencijalnu ulogu u različitim neurološkim poremećajima, poput varijanti frontotemporalne demencije i Alzheimerove bolesti, kao i u psihijatrijskim poremećajima poput shizofrenije

# PERINATALNI NASUPROT STEČENIH POREMEĆAJA KOMUNIKACIJE, JEZIKA I GOVORA: SLIČNOSTI I RAZLIKE

**Blaženka Brozović<sup>1</sup>**

Odsjek za logopediju, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet Sveučilišta u Zagrebu

[blazenka.brozovic@erf.unizg.hr](mailto:blazenka.brozovic@erf.unizg.hr)

Funkcionalnu uporabu komunikacije, jezika i govora, tijekom života mogu narušiti različiti i brojni čimbenici. U dječjoj je dobi, zbog procesa intenzivnog strukturnog razvoja te funkcionalnoga uspostavljanja neuralnih putova i mreža koje sudjeluju u procesu razvoja komunikacije, jezika i govora, međudnos lezije i funkcije još kompleksniji, te nedvojbeno i slabije objašnjen, nego u odraslih. Neuralne strukture uključene u procese usvajanja komunikacije, jezika i govora nisu nužno u potpunosti identične onima koje sudjeluju u aktivnome služenju komunikacijom, jezikom i govorom. Razvoj neuralnih putova pod utjecajem je složenoga međudjelovanja, kako genetički vođenih i predeterminiranih procesa, tako i okolinskih utjecaja, posebice iskustva i procesa učenja, a u slučaju atipičnoga razvoja i brojnih specifičnih karakteristika samoga oštećenja. Ovisno o vremenu nastanka oštećenja te posljedično stadiju razvoju pojedinih mozgovnih struktura, ali i o stupnju (ne)usvojenosti komunikacije, jezika i govora, utjecaj perinatalnoga oštećenja mozga može se znatno razlikovati od utjecaja stečenoga oštećenja mozga. Načelno, što je viši stadij ovladanosti navedenim sposobnostima i što je razvijeniji neuralni ustroj u podlozi sposobnosti komunikacije, jezika i govora, to će ispadi funkcije više nalikovati onima u odraslih. No ipak, na te razlike, kao i na konačan ishod, utjecat će i razvojni procesi plastičnosti i reorganizacije mozga koji se u dječjoj dobi razlikuju od onih u odrasloj dobi. I perinatalni i stečeni poremećaji komunikacije, jezika i govora mogu imati snažan utjecaj na cjelokupan djetetov razvoj. Razumijevanje jedinstvenih i složenih obilježja svakog pojedinačnog poremećaja presudno je za rano prepoznavanje odstupanja, ali i za individualizirano oblikovanje ciljanih i učinkovitih terapijskih postupaka dok će integrirana multidisciplinarna znanja olakšati razumijevanje naravi deficita, ali i potencijala za razvoj i oporavak funkcija.

## KLJUČNE RIJEČI

komunikacija, jezik, govor, perinatalno i stečeno oštećenje mozga

# RAZVOJNA EPILEPTIČKA ENCEFALOPATIJA SA ŠILJCIMA I VALOVIMA U SNU (DEE-SWAS): TRENUTNA PERSPEKTIVA I NAŠA ISKUSTVA

**Matilda Kovač Šižgorić**<sup>1</sup>, Luka Šižgorić<sup>2</sup>, Zrinka Ereš Hrvaćanin<sup>3</sup>, Sanja Delin<sup>8</sup>, Nina Barišić<sup>5,6,7</sup>, Romana Gjergja Juraški<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za neuropedijatriju s dnevnom bolnicom

<sup>2</sup> Zavod za hitnu medicinu Bjelovarsko-bilogorske županije, Ispostava Daruvar

<sup>3</sup> OB "Dr.J.Benčević" Slavonski Brod

<sup>4</sup> Dječja bolnica Srebrnjak, Klinika za pedijatriju, Odjel za poremećaj spavanja

<sup>5</sup> Poliklinika Aviva

<sup>6</sup> KBC Split

<sup>7</sup> Klinika za dječje bolesti, Zavod za neurologiju

<sup>8</sup> OB Zadar

[matilda.kovac.sizgoric@gmail.com](mailto:matilda.kovac.sizgoric@gmail.com)

Uvod: Razvojna epileptička encefalopatija sa šiljcima i valovima u snu (DEE-SWAS) je dobn ovisan epileptički sindrom koji karakteriziraju epileptogene promjene inducirane spavanjem uz pojavu kognitivnog odstupanja i poremećaja ponašanja, sa ili bez epileptičkih napadaja. Prvi put je opisan 1971.god. od strane Patry-a i suradnika, a od tada ne postoji jasan konsenzus o doajagnostičkim kriterijima ili optimalnom liječenju. Liječenje može biti izazovno, često uključuje brojne antiepileptike, imunomodulatore, a u nekim slučajevima i kiruršku intervenciju. Cilj rada: bio je analizirati etiopatogenezu DEE-SWAS u novoj genetičkoj eri, te evaluirati modalitete liječenja u skladu s neuroradiološkim, te genetskim podacima i elektrokliničkim spektrom DEE-SWAS. Metode: Uz prikaz najnovijih saznanja iz literature izložili smo klinički pristup bolesnicima liječenim u našoj ustanovi pod dijagnozom DEE-SWAS u razdoblju od 1.1. 2019.god. do 1.9.2024.god. Rezultati: Ukupno je liječeno 18 bolesnika, 9 djevojčica i 9 dječaka. U 5 slučajeva (27,7 %) radilo se o idiopatskom DEE-SWAS. Različitim kombinacijama antiepileptičke terapije (AET) liječeno je 10 bolesnika (55,6 %), kortikosteroide i AET dobivalo je 7 bolesnika (38,9 %) , a samo kortikosteroide 1 bolesnik ( 5,5 % ) .Normalizaciju EEG-a pratimo kod 5 bolesnika ( 27,7 %) , a klinički mir kod njih 10 ( 55,6 % ) . 11 bolesnika (66,6 %) ima kognitivni deficit ili komunikacijske poteškoće. Zaključak: Unatoč povoljnoj dugoročnoj prognozi epilepsije i normalizaciji EEG-a, kognitivni deficiti i poremećaji ponašanja mogu trajati doživotno. Razvojne lezije, osobito one koje zahvaćaju talamus, mogu igrati ulogu u razvoju DEE-SWAS. Pristupi kliničara liječenju ESES sindroma dosta se razlikuju i ne postoji suglasnost oko najboljeg liječenja. Široka upotreba genetskih istraživanja uključujući panele gena za epilepsiju, array-cGH, sekvenciranje cijelog egzoma i sekvenciranje cijelog genoma mogli bi biti ključni u razjašnjavanju etiologije DEE-SWAS i personaliziranom medicinskom liječenju. Potrebna su randomizirana kontrolirana ispitivanja kako bi se osigurala poboljšana baza dokaza za racionalan pristup liječenju ESES-a.

## KLJUČNE RIJEČI

epilepsija, djeca, DEE-SWAS

# RAZVOJNI PROFIL TIJEKOM RAZVOJNE I EPILEPTIČKE ENCEFALOPATIJE S AKTIVACIJOM ŠILJAK-VALOVA U SNU (DEE-SWAS) - PRIKAZ SLUČAJA

**Goran Krnjak**<sup>1</sup>, Maja Mišak<sup>1</sup>, Marina Kereša<sup>1</sup>, Petra Šlezak<sup>1</sup>, Romana Gjergja Juraški<sup>2</sup>

<sup>1</sup> OB Varaždin

<sup>2</sup> Dječja bolnica Srebrnjak

[krnjak.goran@gmail.com](mailto:krnjak.goran@gmail.com)

**Cilj:** Na primjeru bolesnice (8.08g.) s DEE-SWAS prikazati promjene u razvojnom profilu tijekom encefalopatije. **Metode:** Korišteni su nalazi neuropedijatra, psihologa i logopeda iz OB Varaždin te EEG zapisi iz OB Varaždin i SB Srebrnjak. **Rezultati:** Trudnoća komplicirana gestacijskim dijabetesom i hipertenzijom majke je bila dovršena na termin, carskim rezom. RM 3350g. Apgar 10/10. Zbog distonog je sindroma pohađala neurorazvojnu terapiju uz koju je prohodala sa 17 mjeseci. Krajem druge godine života je razvoj po psihologu i logopedu ocijenjen urednim, osim graničnog razvoja ekspresivnog govora, a EEG u spavanju je bio uredan. S 3.06g je utvrđeno značajno zaostajanje u govorno-jezičnom razvoju: kašnjenje u jezičnom razumijevanju, siromašan ekspresivni riječnik, izostanak oblikovanja višečlanih iskaza, teškoće u prisjećanju i imenovanju riječi, teškoće u ponavljanju dužih i složenijih riječi. U narednih godinu dana (4.06g.), unatoč logoterapiji, nije došlo do bitnog napretka. Ponovljenim EEG-om u spavanju (5.00g.) su zabilježeni subkontinuiranu žarišni šiljci obostrano temporo-parijeto-okcipitalno. Na polisomnografiji su dominirale epileptogene promjene centro-parijeto-okcipitalno desno, sa šiljak-val indeksom u spavanju do 70%. Neuroslikovna, audiološka, metabolička i genetička obrada su bile uredne. Kroz naredne 3 godine je pod dijagnozom DEE-SWAS liječena levetiracetamom, levetiracetamom+klobazamom, levetiracetamom+klobazamom+valproatom te pulsevima metilprednizolona (6 ciklusa), bez poboljšanja EEG-a. Pratile su se nezrela grafomotorika, socio-emocionalna nezrelost i ukupno kašnjenje mentalne dobi 17 mjeseci za kronološkom. U govorno-jezičnom razvoju (7.00g.) na testovima razumijevanja bila je ispod 1. centile, uz siromašan ekspresivni riječnik i agramatizme u jezičnoj proizvodnji, teškoće u usvajanju boja i brojeva, teškoće u slušnom pamćenju i fonemskom razlikovanju te u ponavljanju složenijih i dužih riječi. Uvodjenjem sultiama se EEG po prvi puta normalizirao (8.06g.), učinak čega se tek treba vidjeti. **Zaključak:** Primjer bolesnice s usporenim govorno-jezičnim razvojem prije nastupa DEE-SWAS pokazuje važnost redovitog neuropedijatrijskog praćenja djece s razvojnim poteškoćama i praćenja EEG-a u spavanju, osobito ukoliko unatoč rehabilitacijskoj terapiji razvoj stagnira ili regredira.

## KLJUČNE RIJEČI

Razvojna epileptička encefalopatija, SWAS

## STEČENE DEMIJELINIZACIJE I KOGNICIJA- IMA LI NOVOSTI?

**Jadranka Sekelj Fureš**, Sanja Pejić – Roško, Lana Lončar, Ivana Đaković, Andrijana Pilon Far

Klinika za dječje bolesti Zagreb

[jadrankasekelj@gmail.com](mailto:jadrankasekelj@gmail.com)

Kognitivno oštećenje je česta komplikacija multiple skleroze (MS) koja znatno utječe na svakodnevno funkcioniranje, ponašanje i kvalitetu života bolesnika. Ova oštećenja mogu se prepoznati već u ranim fazama bolesti, a rezultati neuroimaginga ukazuju na povezanost između kognitivnih deficita i opsega i lokalizacije moždanih lezija, uključujući mikrostrukturalna oštećenja bijele i sive tvari. Kod pedijatrijskih pacijenata s MS-om kognitivna oštećenja nalazimo u oko trećine oboljelih. Najčešće zahvaćene domene su obrada informacija, pažnja, radna memorija, izvršne funkcije, kao i verbalne sposobnosti i vizualno-prostorna percepcija. Tijekom proteklih nekoliko godina, klinička istraživanja i opservacijske studije dokazale su da je nastanak onesposobljenosti u multiploj sklerozi posljedica dva različita mehanizma: pogoršanja povezanog s relapsnom aktivnošću (RAW) i progresije neovisne o relapsnoj aktivnosti (PIRA) pri čemu je dob glavni čimbenik rizika povezan s pojavom ova dva entiteta. U pedijatrijskoj multiploj sklerozi RAW je dominantan pokretač pogoršanja iako je dokazano da i PIRA počinje tijekom prvih godina bolesti. Osim sa razvojem onesposobljenosti, oba procesa mogu se povezati i s kognitivnim pogoršanjem. Rano započinjanje liječenja visokoučinkovitom imunomodulacijskom terapijom dovodi do smanjenja rizika za konverziju u sekundarno progresivnu multiplu sklerozu obzirom da ovi lijekovi modificiraju tijek bolesti smanjenjem učestalosti relapsa, smanjenjem formiranja novih lezija i potencijalnim usporavanjem neurodegenerativnih procesa. Rano započinjanje liječenja može dovesti do boljih funkcionalnih i kognitivnih ishoda.

### KLJUČNE RIJEČI

multipla skleroza, kognitivno oštećenje, imunomodulacijska terapija

## CEREBELARNI MUTIZAM

**Lana Lončar**, Andrijana Pilon Far, Ivana Đaković, Sanja Pejić Roško, Filip Jadrijević-Cvrlje, Ana Tripalo Batoš, Tonći Grmoja, Jadranka Sekelj Fureš  
Klinika za dječje bolesti Zagreb  
[lanamatec@gmail.com](mailto:lanamatec@gmail.com)

Mutizam kao posljedica patoloških procesa malog mozga, središnji je simptom tzv. sindroma cerebelarnog mutizma, poznatog još i kao sindrom stražnje lubanjske jame. Riječ je o poremećaju govora, pokreta, ponašanja i kognitivnog funkcioniranja. Najčešće se opisuje kao komplikacija operacija u području stražnje lubanjske jame pa su najbolji opisi i saznanja o ovom sindromu prikupljeni kod djece s meduloblastomina. Glavna karakteristika sindroma jest oštećenje jezične produkcije do potpunog mutizma. Karakteristika mutizma u sklopu ovog sindroma jest da se javlja s odgodom od najmanje 24h nakon operacije i prolaznog je karaktera. Oporavak traje do oko 6 mjeseci i u najvećem broju slučajeva nije potpun, ostavljajući trajni govorni deficit, najčešće u vidu dizatrije. Ostali simptomi koji prate cerebelarni mutizam jesu hipotonija, ataksija, kognitivni i afektivni poremećaji, motorički deficiti i neuropatije kranijalnih živaca. Patofiziološki mehanizmi nastanka ovog sindroma nisu do kraja razjašnjeni, ali smatra se da glavnu ulogu imaju oštećenja dentato-talamo-cerebralnih puteva. Osim kao komplikacija operacija stražnje lubanjske jame, sindrom cerebelarnog mutizma može se javiti i kod trauma u području malog mozga, cerebrovaskularnih incidenata te upala, ali opisi kliničkih slika i klinički tijek kod ovih bolesnika oskudno su zastupljeni u dostupnoj literaturi. U ovom preglednom predavanju prikazat ćemo iskustva Klinike za dječje bolesti Zagreb u pristupu pacijentima s cerebralnim mutizmom u sklopu liječenja onkoloških bolesti, ali i rjeđim slučajevima sindroma drugih etiologija, prvenstveno akutnim cerebelitisom parainfektivne etiologije.

### KLJUČNE RIJEČI

mutizam, meduloblastom, akutni cerebelitis



# MOŽEMO LI RANOM INTERVENCIJOM MIJENJATI ISHODE? PRIMJENA RANOG INTEGRACIJSKOG PROGRAMA U DJEVOJČICE S DISHARMONIČNIM RAZVOJNIM PROFILOM I PROMJENAMA NA X KROMOSOMU

**Tamara Crnković**<sup>1</sup>, Svetislav Polovina<sup>1</sup>, Romana Gjergja Juraški<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Poliklinika za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju "Prof.dr.sc. Milena Stojčević Polovina"

<sup>2</sup> Dječja bolnica Srebrnjak

[tcrnkov@gmail.com](mailto:tcrnkov@gmail.com)

Delecija unutar introna 5 gena IL1RAPL1 povezuje se sa X-vezanom mentalnom retardacijom koju karakterizira spektar kognitivnih i neuroloških poremećaja, blago intelektualno zaostajanje i autizam. U ovom radu prikazan je slučaj djevojčice sa dismorfijom, poremećajem komunikacije, neurorazvojnim odstupanjem kojim dominira nedostatna samoregulacija ponašanja i emocija uz stereotipije koja je je bila uključena u rani razvojni integracijski program u Poliklinici za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju "Prof. dr. sc. Milena Stojčević Polovina" u Zagrebu u dobi od 27 mjeseci. Cilj ovog rada bio je ispitati učinak intenzivnog ranog razvojnog programa na funkcije samoregulacije, komunikaciju i učenje. Program je proveden intenzivno, svakodnevno tokom 15 mjeseci u četiri intervala od kojih je prvi interval trajao 3 mjeseca. Završna timska procjena pokazuje značajan napredak djevojčice u svim razvojnim područjima. U dobi od sedam godina djevojčica pokazuje tipičan razvoj i polazi u osnovnu školu po redovnom programu.

## KLJUČNE RIJEČI

Rana intervencija, neurorazvojno odstupanje, poremećaj komunikacije

# SLOBODNE TEME

## NOVOROĐENAČKI EEG

**Melita Čačić Hribljan**

Dječja bolnica Srebrnjak

[melitacacic@yahoo.com](mailto:melitacacic@yahoo.com)

Novorođenački EEG (neonatalni EEG) je tehnički specifična metoda neurofiziološke pretrage koja je zadnjih desetljeća standardizirana od strane International Federation of Clinical Neurophysiology (IFCN), te regionalnih društava kliničkih neurofiziologa u svim razvijenim zemljama svijeta (naročito u EU te SAD-u), te je prihvaćena kao "zlatni standard" u dijagnostici epileptičkih napada u novorođenačkoj dobi. Riječ je o jedinoj metodi kojom se mogu dijagnosticirati epileptički napadi novorođenčeta, jer aEEG (amplitude integrated EEG) je samo probir u slučaju da standardno poligrafsko snimanje nije moguće izvesti. Osim novorođenačkih epileptičkih napada, encefalopatije i prognosticiranje neurorazvojnog potencijala (na temelju registrirane osnovne cerebralne aktivnosti) su dvije dodatne indikacije koje čak ni na razini probira (screening) nije moguće detektirati aEEG metodama. aEEG je metoda koja je dostupna u nekoliko centara u Hrvatskoj koje imaju jedinice intenzivne skrbi novorođenčadi. Kako većina lokalnih ustanova u kojima se zbrinjava novorođenčad ima EEG aparate koji se po potrebi mogu premjestiti do mjesta gdje se zbrinjava novorođenče ako ono samo ne može fizički doći do EEG laboratorija, samo snimanje stoga ne bi trebalo biti nedostupno većem broju novorođenčadi. Kako u Republici Hrvatskoj nema sustavne edukacije koja pokriva temu dječjeg EEG-a, a nikada do sada nije održana edukacija novorođenačkog EEG-a, prijavljeno usmeno izlaganje bi pokrilo specifičnosti izvođenja i interpretacije nalaza u ovoj dobno specifičnoj populaciji. Važnost ove teme podupire činjenica da je novorođenačka dob životno razdoblje kada su epileptički napadi daleko najčešći, te je njihovo prepoznavanje i samim tim liječenje stanje medicinske hitnosti.

### KLJUČNE RIJEČI

Novorođenče, epileptički napadi, EEG

# KLINIČKE I GENETSKE KARAKTERISTIKE EPILEPSIJE OVISNE O PIRIDOKSINU – NAŠA ISKUSTVA

**Sanja Delin**<sup>1</sup>, Gordana Mustać<sup>1</sup>, Iva Pavić<sup>1</sup>, Danijela Petković Ramadža<sup>2,3</sup>

<sup>1</sup> OB Zadar

<sup>2</sup> KBC Zagreb, Klinika za pedijatriju

<sup>3</sup> Zavod za medicinsku genetiku i bolesti metabolizma, Zagreb

[delinsanja@gmail.com](mailto:delinsanja@gmail.com)

**UVOD:** Epilepsija ovisna o piridoksinu (PDE-ALDH7A1) je rijetka epileptička encefalopatija s incidencijom od oko 1:64 000 živorođenih. Uzrokovana AR mutacijom gena ALDH7A1 koja rezultira nedostatkom alfa-aminoadipin-semialdehid (α-AASA) dehidrogenaze ili antikvitina, zbog čega je poremećena razgradnja lizina, što dovodi do nakupljanja toksičnih metabolita kao što su α-AASA, piperidin-6 karboksilat (P-6C) i pipekolične kiseline, koji služe kao dijagnostički markeri u urinu, plazmi i cerebrospinalnoj tekućini. U tipičnom obliku epilepsija se javlja rano u neonatalnoj dobi. Prije same pojave napadaja u kliničkoj slici dominira razdražljivost, nemir, neutješan plač i povraćanje. U atipičnom obliku napadaji se javljaju nakon drugog mjeseca života. Na MRI mozga obično se opisuju abnormalnosti korpus kalozuma, ventrikulomegalija, cerebelarna hipoplazija ili kortikalne malformacije. Liječenje piridoksinom nadoknađuje deficit piridoksal fosfata (aktivnog oblika B6 vitamina) i dovodi do kontrole napadaja, ali ne sprječava nakupljanje neurotoksičnih metabolita, tako da >75% pacijenata pokazuje globalno zaostajanje u razvoju i/ili intelektualno zaostajanje. Kako bi se poboljšao razvojni ishod, provodi se dijeta s ograničenim unosom lizina i suplementacija L-argininom u visokim dozama, koji kompetitivno inhibira transport lizina u crijevima, ali i na krvno-moždanoj barijeri. **CILJ:** Povezati neurološke ishode naših pacijenata s genotipom, kliničkom prezentacijom, kašnjenjem u dijagnostičkom i terapijskom postupku te započinjanju dodatnih terapija. **REZULTATI:** Bez obzira na genotip klinički fenotip je varirao u kognitivnom i neurološkom ishodu. Kognicija je varirala od graničnog intelektualnog razvoja doozbiljnog globalnog kašnjenja u razvoju, neovisno o vremenu početka napadaja. Bolji ishod bio je u bolesnika s uvođenjem piridoksina u neonatalnoj dobi, na dijete s ograničenim unosom lizina i/ili suplementaciji argininom. **ZAKLJUČAK:** Upozoravamo na važnost rane primjene piridoksina kod farmakorezistentnih epilepsija u neonatalnoj dobi, ali i kod farmakorezistentnih epilepsija s kasnim početkom, kao i na važnost rane dijagnoze. Rana genetska dijagnoza i pravodobno liječenje piridoksinom ključni su za liječenje PDE. Pravodobno liječenje povezano je s boljom prognozom.

## KLJUČNE RIJEČI

epilepsija, novorođenčad, dojenčad, vitamin B6, ALDH7A1 gen

# SADAŠNJE I BUDUĆE TERAPIJSKE MOGUĆNOSTI U LIJEČENJU LENNOX GASTAUT SINDROMA

**Sanja Pejić Roško**, Lana Lončar, Ivana Đaković, Andrijana Pilon Far, Jadranka Sekelj  
Fureš  
Klinika za dječje bolesti Zagreb  
[sanja.rosko@gmail.com](mailto:sanja.rosko@gmail.com)

Lennox-Gastautov sindrom (LGS) je teška razvojna i epileptička encefalopatija (eng. developmental and epileptic encephalopathy -DEE) s početkom u djetinjstvu. Obično se javlja prije 8 godine života, najčešće u dobi između 3 i 5 godina, i traje doživotno. Nema jedinstvenu etiologiju ili genetski uzrok. Obilježja sindroma su različiti tipovi napadaja od kojih moraju biti prisutni tonički, patološki EEG zapis –generalizirani šiljak spori val kompleksi 1,5 do 2 Hz i brza generalizirana paroskizmalna aktivnost te kognitivno oštećenje. Iako su intelektualne poteškoće i pridružene smetnje ponašanja karaktersitični za LGS, oni nisu nužno prisutni na početku i zato nisu dio dijagnostičkih kriterija. Epilepsija je visoko farmakorezistentna a liječenje dodatno otežavaju višestruki komorbiditeti. LGS se obično liječi raznim farmakološkim i nefarmakološkim terapijama, često u kombinaciji. Odluke o liječenju mogu biti izazovne i zahtjevaju individualni pristup. U radu ćemo izložiti pregled sadašnjih i budućih opcija u liječenju napadaja u okviru LGSa. Lijekovi koji se koriste su kao dodatna terapiju su lamotrigin, klobazam, rufinamid, topiramat, felbamat i od nedavno kanabidiol. Valproat je još uvijek prva linija liječenja, najčešće u kombinaciji s lamotriginom ili klobazamom. Drugi lijekovi koji se često koriste „off label“, su levetiracetam ili njegov analog brivarecatam, zonisamid i perampanel. Lijekovi u kliničkom razvoju uključuju fenfluramin, perampanel, sotiklestat, karisbamat i ganaxsolon. Nefarmakološko liječenje napadaja kod LGSa uključuje ketogenu dijetu, stimulaciju živca vagusa i kirurške manje invazivne tehnike kalozotomije. Međutim, unatoč nabrojanim mogućnostima liječenja, kod bolesnika s LGSom i dalje ostaje problem značajne farmakorezistencije epileptičkih napadaja. Potrebna su daljnja istraživanja u smjeru razotkrivanja etiologije i patofiziologije kao i nastavak traganja za lijekovima koji bi terapijski uspješno razriješili spektar napadaja povezanih s ovim složenim sindromom.

## KLJUČNE RIJEČI

Lennox-Gastaut sindrom, epileptička i razvojna encefalopatija, farmakorezistencija

# TROMBEKTOMIJA U DJEČAKA SA ISHEMIJSKIM MOŽDANIM UDAROM - PRIKAZ PACIJENTA

**Miroslav Weiss**, Ivan Lehman, Ivan Jovanović, Nataša Nenadić Baranašić, Branka Bunoza, Petra Grđan Stevanović, Maja Jurin  
KBC Zagreb  
[miroslavweiss3@gmail.com](mailto:miroslavweiss3@gmail.com)

Ishemijski moždani udar je potencijalno životno ugrožavajuće stanje koje je obilježeno insuficijentnim protokom krvi kroz mozak ili jedan njegov dio. Incidencija u dječjoj dobi je rijetka (0.6 do 7.9/100,000), a može imati za posljedicu tranzitorni ili trajni neurološki deficit, ponekad i smrt. Kongenitalne i stečene srčane greške, te arteriopatijske su od vodećih rizičnih čimbenika, a cca 80% svih moždanih udara je uzrokovano trombozom, embolijom ili lakunarnim infarktom malih krvnih žila. Etiologija moždanih udara ostaje nerazjašnjena u 25% pacijenata, a klinička slika ovisi o lokalizaciji i dužini trajanja ishemije, te može dovesti do ireverzibilne ozljede i smrti stanica (neurona) u opskrbnom području zahvaćene krvne žile. Stupanj oštećenja moždanog tkiva proporcionalan je dužini trajanja ishemije, te je zbog toga od izuzetne važnosti na vrijeme prepoznati simptome i što ranije započeti sa adekvatnim liječenjem. Intravenska tromboliza i mehanička trombektomija prikladne su metode liječenja. Unatoč pravovremenom prepoznavanju i započetom liječenju, bolnički mortalitet djece nakon arterijskog ishemijskog moždanog udara iznosi do 5%, a velik postotak pacijenata ima neki stupanj invaliditeta ili neurološki deficit. Prikazujemo dječaka u dobi od 14 godina koji je primljen u Zavod za dječju neurologiju (KBC Zagreb) nakon akutno nastale slabosti i lijevostrane hemipareze. Nakon učinjene hitne dijagnostičke obrade (CT i MR mozga s angiografijom, UZV srca) postavljena je sumnja na ishemijski cerebrovaskularni inzulat stražnje moždane cirkulacije u području desne arterije cerebri posterior uzrokovane tromboembolijskim incidentom. Nakon postavljene dijagnoze dječak je upućen na hitni endovaskularni zahvat mehaničke trombektomije koja je uspješno izvedena, te se neposredno nakon zahvata registrira gotovo cijelovit oporavak neurološkog statusa. Od ključne je važnosti naglasiti ulogu interventnog neuroradiologa koji je promptno dijagnosticirao problem i uspješno izveo kurativnu trombektomiju. Naknadno je učinjena opsežna klinička obrada, te je postavljena indikacija za perkutano zatvaranje PFO (prevencija recidiva udara). Nastavljeno je redovito multidisciplinarno ambulantno praćenje od strane kardiologa, neurologa i hematologa.

## KLJUČNE RIJEČI

Trombektomija, Ishemijski moždani udar

# IZGRADNJA MOSTOVA: SURADNJA IZMEĐU LIJEČNIKA I UDRUGA OBOLJELIH OD EPILEPSIJE

**Igor Prpić**<sup>1</sup>, Jelena Radić Nišević<sup>1</sup>, Franka Kovačević<sup>1</sup>, Inge Vlašić Cicvarić<sup>1</sup>, Irena Bibić<sup>2</sup>

<sup>1</sup> KBC Rijeka

<sup>2</sup> Udruga Dravet sindrom Hrvatska

[igor.prpic@medri.uniri.hr](mailto:igor.prpic@medri.uniri.hr)

Suradnja između zdravstvenih djelatnika i udruga oboljelih od epilepsije ključna je za poboljšanje kvalitete života djece koje žive s ovom bolešću. Ova suradnja donosi brojne prednosti, među kojima se ističu stručna medicinska skrb i emocionalna potpora. Zdravstveni djelatnici igraju vitalnu ulogu u dijagnosticiranju epilepsije, predlaganju odgovarajućih tretmana i praćenju napretka pacijenata. U tom kontekstu, suradnja s udrugama omogućuje bolje razumijevanje stvarnih potreba pacijenata i njihovih obitelji. Udruge često postaju prva točka podrške, pružajući informacije o bolesti, mogućnostima liječenja i emocionalnu podršku. Osim toga, udruge igraju ključnu ulogu u podizanju svijesti o epilepsiji i smanjenju stigmatizacije. Edukacija javnosti i širenje informacija pomažu u razumijevanju ove bolesti, čime se štite prava pacijenata. Zdravstveni djelatnici mogu podržati ove inicijative educirajući svoje pacijente o dostupnim resursima putem udruga. Zajednički rad također potiče istraživanja o uzrocima, prevenciji i liječenju epilepsije, što je ključno za razvoj novih terapijskih opcija i poboljšanje dugoročnih ishoda za oboljele. Zaključno, suradnja između zdravstvenih djelatnika i udruga oboljelih od epilepsije od esencijalne je važnosti za pacijente, njihove obitelji i društvo. Kontinuirano jačanje ove suradnje neophodno je za unapređenje zdravstvene skrbi i podrške osobama koje žive s epilepsijom, čime se doprinosi njihovoj integraciji u društvo.

## KLJUČNE RIJEČI

epilepsija, udruge oboljelih, zdravstveni djelatnici

# ISHODI LIJEČENJA DJECE SA SPINALNOM MIŠIĆNOM ATROFIJOM U REPUBLICI HRVATSKOJ NAKON UVOĐENJA NOVOROĐENAČKOG PROBIRA

**Ivan Lehman**, Branka Bunoza, Darija Šimić, Ana Šarić, Luka Vinković, Nina Barišić, Ksenija Fumić, Maja Jurin  
KBC Zagreb  
[thelehman@yahoo.com](mailto:thelehman@yahoo.com)

Ciljevi: Prikazati rezultate liječenja djece sa spinalnom mišićnom atrofijom (SMA) u Republici Hrvatskoj nakon uvođenja novorođenačkog probira 1. ožujka 2023. godine. Pojavom novih lijekova koji mijenjaju prirodni tijek SMA, vrijeme započinjanja liječenja je ključni prognostički čimbenik što je razlog uvođenja novorođenačkog probira. Materijali i metode: U Republici Hrvatskoj, metodom qPCR, analizirani su svi uzorci suhe kapi krvi poslani na novorođenački probir. Analizom se utvrđuje nedostatak egzona 7 gena SMN1. Nakon pozitivnog rezultata probira, roditelji i dijete pozivaju se radi kliničkog pregleda i uzimanja drugog uzorka krvi. Pozitivni rezultati potvrđuju se metodom MLPA kojom se određuje i broj kopija gena SMN2. Istovremeno se određuje titar protutijela na virus AAV9. Nakon potvrde dijagnoze, s roditeljima se odlučuje o započinjanju liječenja. Rezultati: Do sada je probirom dijagnoza postavljena u petero djece. Nije bilo lažno pozitivnih rezultata. Pozitivan rezultat probira bio je između 4. i 9. dana života, a dijagnoza je potvrđena od 11. do 13. dana. Niti jedno dijete nije imalo 2 kopije gena SMN2: dvoje djece imalo je 3 kopije, dvoje 4 kopije, a jedno dijete 6 kopija. Jedno dijete je imalo pozitivan titar na virus AAV9. Liječenje je započeto u djece s 3 i 4 kopije gena SMN2. U djece s 3 kopije, 23. i 25. dan života. Jedno dijete primilo je onasemnogen abeparvovek, drugo risdiplam. Djeca sa 4 kopije započela su liječenje risdiplamom u drugom mjesecu života. Dijete sa 6 kopija se prati i nema znakova bolesti. Uvođenjem probira nije povećana incidencija SMA. Svi dijagnosticirani bolesnici za sada pokazuju normalan psihomotorni razvoj. Zaključak: Do sada u probiru nije bilo bolesnika s dvije kopije gena SMN2. Uvođenjem novorođenačkog probira i ranim započinjanjem liječenja, sva novodijagnosticirana djeca sa SMA trenutno imaju normalan psihomotorni razvoj i nastavit će se redovito pratiti.

## KLJUČNE RIJEČI

spinalna mišićna atrofiya, liječenje, novorođenački probir

## MOŽDANI UDAR U DJECE

**Branka Bunoza**<sup>1</sup>, Ivan Lehman<sup>1</sup>, Nina Barišić<sup>1</sup>, Nataša Nenadić Baranašić<sup>1</sup>, Miroslav Weiss<sup>1</sup>, Petra Grđan Stevanović<sup>1</sup>, Gabriela Plosnić<sup>1</sup>, David Zima<sup>1</sup>, Rima Salman<sup>2</sup>, Veronika Jaković<sup>3</sup>, Nives Šalek Ruška<sup>4</sup>, Hrvoje Jednačak<sup>5</sup>, David Ozretić<sup>6</sup>, Maja Jurin<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika za Pedijatriju, KBC Zagreb

<sup>2</sup> DZ Koprivničko-križevačke županije

<sup>3</sup> OB Varaždin

<sup>4</sup> DZ Zagrebačke županije

<sup>5</sup> Klinika za neurokirurgiju, KBC Zagreb

<sup>6</sup> Klinički zavod za dijagnostičku i intervencijsku neuroradiologiju

[brankabunoza@gmail.com](mailto:brankabunoza@gmail.com)

Moždani udar u djece je rijedak, ali često uzrok trajnog neurološkog oštećenja s incidencijom 1 do 10 slučajeva na 100.000 djece. Hitna neuroradiološka dijagnostika od ključne je važnosti za postavljanje dijagnoze i određivanje modaliteta liječenja. Materijali i metode Prikazujemo kohortu od 30 bolesnika s moždanim udarom koji su liječeni u Zavodu za dječju neurologiju Klinike za pedijatriju KBC-a Zagreb u posljednjih 15 godina. Analizirali smo etiologiju, dob, liječenje i ishod bolesnika. Rezultati U prikazanih bolesnika, 16 (53%) je bolesnika s hemoragijskim, 10 (33%) s ishemijskim i 4 (13%) bolesnika s trombozom venskih sinusa, što je u skladu s rezultatima dosadašnjih istraživanja. Prosječna dob bolesnika je 6 godina. Svi su bolesnici preživjeli, a potpuni je oporavak bez trajnog oštećenja imalo 23% bolesnika. Trajna neurološka oštećenja zaostala su u 77% bolesnika pri čemu najčešće pareza ekstremiteta (69%), epilepsija (18%) i dizartrija (15%). Najučestalija etiologija hemoragijskog moždanog udara u prikazanoj skupini bolesnika bila je aneurizma ili arteriovenska malformacija i većina (88%) je liječena kirurški. Trajno neurološko oštećenje bilo je češće u bolesnika s hemoragijskim, nego u bolesnika s ishemijskim moždanim udarom. Izdvajamo 5-godišnju djevojčicu s žarišnom moždanom arteriopatijom, koja je prema istraživanjima najčešći uzrok akutnog ishemijskog moždanog udara u djece, i 6-godišnjeg dječaka s proliferativnom moždanom angiopatijom, izuzetno rijetkom vaskularnom anomalijom koja se razlikuje od ostalih arteriovenskih malformacija i karakterizirana je difuznom vaskularnom proliferacijom unutar normalnog moždanog tkiva. Zaključak Razumijevanje etiologije, čimbenika rizika, pravovremenog odabira dijagnostičkih i terapijskih postupaka te timski pristup i suradnja s neuroradiologom i neurokirurgom ključni su za najbolji pristup djetetu s moždanim udarom.

### KLJUČNE RIJEČI

moždani udar, etiologija, liječenje, ishod



# UTJECAJ PREHOSPITALNE TERAPIJE NA TIJEK LIJEČENJA EPILEPTIČKOG STATUSA U DJECE U KBC-U RIJEKA

**Franka Kovačević**<sup>1</sup>, Josipa Batur<sup>2</sup>, Kristina Lah Tomulić<sup>1</sup>

<sup>1</sup>KBC Rijeka

<sup>2</sup>Medicinski fakultet u Rijeci

[franka.letinic@gmail.com](mailto:franka.letinic@gmail.com)

Epileptički status je najčešće hitno stanje u pedijatrijskoj neurologiji. Procjenjuje se da incidencija iznosi između 17 do 23 na 100.000 godišnje, no stope incidencije, uzroci i prognoza značajno variraju s obzirom na dob. Prema preporuci ILAE iz 2015. svaki status se klasificira na temelju četiri razine- semiologije, etiologije, elektroencefalografskog zapisa i dobi. Klasifikacija se bazira na kliničkoj prezentaciji, prisutnosti ili odsutnosti motoričkih simptoma i prema stupnju kvalitativnog ili kvantitativnog poremećaja svijesti. Status nastaje zbog neuspjeha mehanizama odgovornih za prekid napadaja ili iz pokretanja mehanizama koji dovode do abnormalno dugotrajnih napadaja. To je stanje koje može imati dugoročne posljedice, uključujući oštećenje i smrt neurona, te promjenu neuronskih mreža. Prema dosadašnjim saznanjima hitno liječenje treba započeti unutar prvih pet minuta od početka napadaja Cilj ovog istraživanja je ustanoviti utječe li rana prehospitalna primjena antikonvulzivne terapije na duljinu liječenja i razvoj komplikacija. Retrospektivno smo analizirali podatke o 61 djetetu hospitaliziranom zbog epileptičkog statusa na Odjelu intenzivnog liječenja djece Klinike za pedijatriju KBC-a Rijeka u petogodišnjem razdoblju (01.01.2018-31.12.2023). Djeca su bila podjednako raspoređena po spolu, prosječne dobi 5,67 godina. Polovica ispitanika je imala od ranije poznate neurološke bolesti. Epileptički status prosječno je trajao 45 minuta. Terapija je u najviše slučajeva bila ordinirana od strane hitne medicinske pomoći, pri čemu je najčešće primjenjivan diazepam rektalnim putem. Djeca koja su zaprimila antikonvulzivnu terapiju prije dolaska na Odjel u prosjeku su tamo provela 1,53 dana naspram prosječnih 2,67 dana koliko su boravila ona djeca koja nisu prehospitalno zaprimila terapiju. U navedenom razdoblju nije bilo smrtnih ishoda liječenja. Kao i u brojnim sličnim istraživanjima, rezultati prikazuju da prehospitalno primjenjena antikonvulzivna skraćuje dužinu boravka u JILu.

## KLJUČNE RIJEČI

epileptički status, antikonvulzivna terapija

# UTJECAJ RANE REHABILITACIJE NA SPONTANU POKRETLJIVOSTI U VISOKO NEURORIZIČNE DJECE: PRELIMINARNI REZULTATI I PRIKAZ SLUČAJA

**Svetislav Polovina**<sup>1</sup>, Romana Gjergja Juraški<sup>1,2</sup>, Andrea Polovina<sup>1</sup>, Tamara Crnković<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Poliklinika Prof.dr.sc. Milena Stojčević Polovina

<sup>2</sup> Dječja bolnica Srebrnjak

[info@poliklinika.org](mailto:info@poliklinika.org)

**UVOD:** Djeca s visokim neurorizikom često će razviti trajna neurološka odstupanja, od razvojnog poremećaja koordinacije do najtežih oblika cerebralne paralize. Procjena spontane pokretljivosti prema Prechtlu je učinkovit način kako u najranijoj životnoj dobi izdvojiti djecu s visokim rizikom za kasniji razvoj cerebralne paralize. Sva djeca s abnormalnom spontanom pokretljivošću u vrijeme uvijanja (writhing movements) po zgrčeno sinhronom tipu (cramp synchronised) ili izostanak pokreta vrpčenja (fidgety movements) imaju vrlo visoki rizik za kasniji razvoj cerebralne paralize. **CILJEVI:** Smatramo da se ranom intenzivnom rehabilitacijom prema metodi Stojčević Polovina mogu umanjiti razvojni rizici za razvoj cerebralne paralize, odnosno postići veća funkcionalnost i blaža klinička slika u djece kod koje će doći do razvoja cerebralne paralize. Navedenu tvrdnju ćemo pokušati dokazati prospektivnim istraživanjem koje je u tijeku. **MATERIJALI I METODE:** Prikaz slučaja: D.B. je kao visoko neurorizično dijete uključen u dobi od mjesec dana starosti u intenzivnu rehabilitaciju prema metodi Stojčević Polovina. Rođen je u 38. tjednu hitnim carskim rezom radi smanjenih pokreta ploda i fetalne bradikardije. Pupkovina je bila 6 puta zamotana oko vrata uz pravi čvor pupkovine. Nakon rođenja je reanimiran, prva srčana akcija je bila registrirana u 7. minuti. Apgar: 0/0/3. Neuroslikovni prikaz mozga je pokazao tešku hipoksijsko ishemijsku leziju subkortikalnih i kortikalnih regija obostrano. Prilikom prvog pregleda je učinjena procjena spontane pokretljivosti prema Prechtlu. U dobi od mjesec dana je bila vrlo izražena abnormalna spontana pokretljivost po tipu „poor repertoire“. Uključen je u dobi od mjesec dana u intenzivnu rehabilitaciju prema Stojčević Polovini. Na ponovljenim procjenama spontane pokretljivosti u dobi od dva mjeseca uočeni su pokreti vrpčenja. **REZULTATI:** U dobi od godinu dana D.B. se po svojim motoričkim sposobnostima gotovo u potpunosti izjednačio sa svojim vršnjacima. **ZAKLJUČAK:** U slučaju visokoneurorizičnog djeteta D.B. koji je provodio intenzivnu rehabilitaciju prema metodi Stojčević Polovina prema do sada mogućim procjenama došlo je do normalizacije razvoja.

## KLJUČNE RIJEČI

intenzivna rehabilitacija, spontana pokretljivost, Prechtl

# STURGE-WEBER TIP III- KLINIČKA PREZENTACIJA I TERAPIJSKI IZAZOVI

**Dunja Čokolić Petrović**<sup>1</sup>, Mia Damašek<sup>1</sup>, Martina Kos<sup>1</sup>, Maša Malenica<sup>2</sup>

<sup>1</sup>KBC Osijek, Klinika za pedijatriju

<sup>2</sup>KB Sestre Milosrdnice

[dunja.cokolic@gmail.com](mailto:dunja.cokolic@gmail.com)

Sturge-Weberov sindrom ( SWS) ili encefelotrigeminalna angiomatoza je kongenitalni, neobiteljski poremećaj nepoznate učestalosti i uzroka. Karakterizira ga kongenitalni hemangiom na licu i neurološke abnormalnosti. Ostali simptomi povezani sa Sturge-Weberom mogu uključivati nepravilnosti oka i unutarnjih organa. Svaki slučaj Sturge-Weberovog sindroma je jedinstven i mogu se prezentirati epilepsijom, kašnjenjem u razvoju, glaukomom, paralizom, migrenama, ishemijskim moždanim udarom, prekomjernim rastom tkiva, endokrinim problemima, nepravilnostima organa i djelomičnim gubitkom vidnog polja. Godine 2013. otkrivena je mutacija gena GNAQ u somatskim stanicama odgovorna za Sturge-Weberov sindrom. I Postoje tri tipa : tip I - angiom lica i leptomeningeal, pacijent može imati glaukom; tip II - samo angiom lica (bez zahvaćenosti CNS-a), pacijent može imati glaukom; tip III - izolirana leptomeningealna angiomatoza (bez angioma lica), obično nema glaukoma. U njegovoj rijetkoj varijanti, SWS tip 3, nema kliničkog obilježja facijalnog nevusa što predstavlja dijagnostički izazov. Ovdje predstavljamo zanimljiv slučaj SWS tipa 3 gdje se dječak u dobi 10 godina inicijalno prezentirao snažnom glavoboljom, kvalitativnim poremećajem stanja svijesti , uz sumnju na meningoencefalitis koji je isključen, EEG zapisi uredni, MR mozga je pokazala promjene u smislu leptomeningealne angiomatoze desno PO, a EEG je bio bez specifičnih promjena uz iregluarna usporenja Nakon 8 mjeseci imao je epileptički napadaj -fokalni motorički početak, hiperkinetski, sa poremećenom svjesnošću, nepoznate dužine trajanja, uz patološki EEG , uvedena je AET i proširena obrada, te postavljena dijagnoza SWS tip 3. Tijek bolesti pokazuje refrakternost epilepsije, ADHD simptomatologiju i potrebu za drugim, nefarmakološkim opcijama liječenja.

## KLJUČNE RIJEČI

Sturge-Weber tip III, leptomeningealna angiomatoza, epilepsija

# GELASTIČKI NAPADI: ETIOLOGIJA, EPILEPTOGENEZA I TERAPIJSKI PRISTUPI

**Nina Barišić**<sup>1, 2, 3</sup>, Matilda Kovač-Šižgorić<sup>4</sup>, Ivan Lehman<sup>5</sup>, Goran Pavliša<sup>6</sup>, Hrvoje Jednačak<sup>7</sup>, Sarah Rosenberg<sup>8</sup>

<sup>1</sup> Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu

<sup>2</sup> KBC Split

<sup>3</sup> Poliklinika Aviva, Klinika za pedijatriju

<sup>4</sup> Klinika za pedijatriju, Srebrnjak

<sup>5</sup> Klinika za pedijatriju, Zavod za neurologiju, KBC Zagreb

<sup>6</sup> Zavod za radiologiju KBC Zagreb

<sup>7</sup> Klinika za neurokirurgiju KBC Zagreb

<sup>8</sup> Neurophysiology and Neurosurgery Centre Foundation Rothschild Pariz)

[barisic.nina@gmail.com](mailto:barisic.nina@gmail.com)

Gelastični napadaji s hamartomom hipotalamusa (HH) kao i epilepsija iz mezijalnog dijela temporalnog režnja udružena sa hipokampalnom sklerozom (HS) etiološki su specifični sindromi i u pravilu su udruženi s farmakorezistentnim epileptičkim napadima. Prikaz bolesnika. U dječaka sa HH, farmakorezistentnim gelastičkim napadima od 2. godine, noćnim toničkim napadajima (tip 1) uz elevaciju desne ruke, adverzivni pokret glavom te žarišnim do obostranim toničko-klonički i čestim epileptički statusima (ES) od sedme godine, učinjena je neurokirurška resekcija i maksimalna redukcija HH u 3 navrata, zadnja u dobi od 14 godina. Napadaji recidiviraju unatoč učinjenim zahvatima te je zatim provedena radiofrekventna termo-ablacija u dva navrata, čime je uspostavljena kontrola gelastičnih napadaja. Perzistiraju žarišni hiperkinetski i obostrani toničko klonički napadi, praćeni čestim padovima i povredama glave, bez znakova kognitivne regresije, zbog čega je predložena ugradnja VNS-a. Drugi bolesnik 5-godišnji pacijent s epilepsijom temporalnog režnja (TLE) i sa sklerozom lijevog hipokampususa. Kognitivni razvoj usporen od rane dobi, najizraženije u području razvoja govora, prvi febrilni napadaj u dobi od 2 godine . U dobi od 3 godine česte žarišni napadi po tipu napada iz mezijalnog dijela TLE potaknuti febrilitetom, česti ES, atonični napadaj žarišnog tipa i poremećajem svijesnosti s čestim padovima, kasnije u dobi od 4 godine napadaji uglavnom tijekom spavanja, farmakorezistentni s poremećajem ponašanja na početku . Od pete do šeste godine ES i zarišni napadi regrediraju na terapiji klobazamom, valproatom i topiramatom ali perzistiraju recidivni gelastički napadi, razmatran je kao kandidat za neurokirurško liječenje . Zaključak. Gelastički napadi pojavljuju se u bolesnika s HH ali i s drugim strukturnim abnormalnostima, uključujući i HS. Napadi u bolesnika HS u sklopu MTLE u ponekad mogu biti dobro kontrolirani, međutim farmakorezistentni napadi zahtijevaju rani neurokirurški pristup otvorenim i ili minimalno invazivnim termoablativnim zahvatima. Rani pristup omogućuje upješnosti liječenja uključujući kontrolu napada i prevenciju kognitivne i motoričke regresije.

## KLJUČNE RIJEČI

hamartom hipotalamusa (HH), epileptogeneza, hipokampana skleroza (HS), etiološki specifični sindromi, kirurgija epilepsija u pedijatriji, minimalno invazivni pristupi

# OŠTEĆENJE POJEDINIH SEGMENTATA BIJELE TVARI I NEURORAZVOJNI ISHOD NEDONOŠENE DJECE

**Petra Grđan Stevanović**, Branka Bunoza, Ivan Lehman, Miroslav Weiss, Nataša Nenadić Baranašić, Maja Jurin, Ivan Jovanović, Ana Bogdanić, Nina Barišić  
KBC Zagreb  
[petra.grdjan@gmail.com](mailto:petra.grdjan@gmail.com)

Oštećenje bijele tvari, posebice u najvulnerabilnijoj periventrikularnoj regiji, udruženo s intraventrikularnom hemoragijom povezano je s psihomotornim odstupanjem u prijevremeno rođene djece. U našem istraživanju ispitali smo povezanost lezija pojedinih segmenata bijele tvari s neurološkim ishodom u nedonoščadi kroz period praćenja od 24 mjeseca. U studiju je uključeno 61 nedonošče gestacijske dobi 24 do 36 tjedana. Neurološka procjena po Am

iel-Tison skali učinjena je svakih 3-6 mjeseci, a procjena po Bayley-III ljestvici u dobi od 2 godine. UZV mozga učinjen je u prvom/drugom tjednu, između 4. i 6. tjedna, potom između 8. i 10. tjedna te u korigiranoj terminskoj dobi. MR mozga (3T) snimljen je u terminskoj korigiranoj dobi. Analizirali smo prisutnost oštećenja pojedinih segmenata bijele tvari: segmenta I (korpus kalozum), segmenta II (zone križanja periventrikularnih puteva, engl. crossroads (frontalno i parijetalno) i segmenta III (centrum semiovale) kao i prisutnost ventrikulomegalije, proširenih subarahnoidalnih prostora ili lezija u području malog mozga ili bazalnih ganglija. Temeljem naših rezultata možemo reći da opsežnost lezija bijele tvari na MR mozga značajno i točno diskriminira skupine djece s psihomotornim zaostajanjem prema Bayley-III procjeni. Lezije bijele tvari u području frontalnog i parijetalnog režnja te parijetalnog crossroadsa prediktori su neurološkog odstupanja u dobi od 12 odnosno 24 mjeseci života te motoričkog oštećenja prema Bayley-III procjeni, dok je stanjenje korpusa kalozuma povezano s neurološkim odstupanjem u ranoj/terminskoj dobi. U djece s proširenim subarahnoidalnim prostorima na MR mozga uočene su kognitivne poteškoće i poremećaji razvoja govora u dobi od 2 godine. Sukladno literaturi, u našem istraživanju oštećenje segmenta II ponajprije je povezano s motoričkim odstupanjem, a u manjeg broja djece i s kognitivnim poteškoćama. Oštećenje segmenta I prvenstveno se manifestiralo ranim motoričkim zaostajanjem, dok se prema literaturi ono može manifestirati motoričkim, kognitivnim te senzoričkim odstupanjima. Multidisciplinarno praćenje i pravovremeno liječenje ključni su za poboljšanje kvalitete živote te izrazito vulnerabilne skupine djece.

## KLJUČNE RIJEČI

nedonošče, segmenti bijele tvari, neurorazvoj

---

## POSTER PREZENTACIJE

---

### STEČENA KOGNITIVNA ODSUPANJA KAO POSLJEDICA AKUTNE NEKROTIZIRAJUĆE ENCEFALOPATIJE

**Andrea Šimić Klarić**<sup>1,2</sup>, Ivona Abramović<sup>1</sup>, Ivana Vidović<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Opća županijska bolnica Požega

<sup>2</sup> Medicinski fakultet Osijek

[andreaklarić28@gmail.com](mailto:andreaklarić28@gmail.com)

Akutna nekrotizirajuća encefalopatija je progresivna neurološka bolest koja se očituje nakon nekoliko dana infekcije, najčešće virusne. Uz povišenu tjelesnu temperaturu, javljaju se konvulzije, poremećaj svijesti do kome te neurološki ispadi. Na MR mozga uočavaju se nekroze u području bazalnih ganglija, posebno talamusa, ali i u drugim područjima supratentorijalno i infratentorijalno. Liječi se empirijskom primjenom antibiotika i antivirusnih lijekova, te imunomodulacijskih lijekova. Smrtnost je visoka, a ostalne neurološke posljedice česte. Naš pacijent s dotad urednim psihomotoričkom razvojem, u dobi od 9 mjeseci pokazao je klasičnu kliničku sliku akutne nekrotizirajuće encefalopatije. Na MR mozga uočena su područja nekroze u bazalnim ganglijima i malom mozgu. Iz cerebrospinalnog likvora je izoliran herpes virus 6. Liječen je antibioticima te aciklovirom, osetalmivirom te ganciklovirom, uz pulsnu terapiju kortikosteroidima, te fenobarbitalom radi ponavljanih konvulzija. U dobi od 10 godina, dječak ne hoda samostalno, fina motorika je na nivou pridržavanja predmeta, povremeno se javlja generalizirani tremor. Nije razvijen govor niti sustav komunikacije. Kognitivna odstupanja su brojna.

#### KLJUČNE RIJEČI

akutna nekrotizirajuća encefalopatija, neurološki ishod, kognitivni poremećaji

## SINDROM MANJKA GLUT1 TRANSPORTERA- PRIKAZ SLUČAJA

**Marija Mirković**<sup>1</sup>, Zrinka Ereš-Hrvaćanin<sup>1</sup>, Andrijana Pilon Far<sup>2</sup>, Danijela Petković Ramadža<sup>3</sup>

<sup>1</sup> OB "Dr.J.Benčević" Slavonski Brod

<sup>2</sup> Klinika za dječje bolesti Zagreb

<sup>3</sup> KBC Zagreb

[marija.janzic@gmail.com](mailto:marija.janzic@gmail.com)

Glukozni transporter tip 1 je najvažniji prijenosnik glukoze preko krvno-moždane barijere zbog kojeg mozak ima prioritarnu opskrbu glukozom bez obzira na energetske unos. Njegov manjak uzrok je nedostatne opskrbe mozga energijom što rezultira iscrpljivanjem neurona i započinjanjem trajnog oštećenja mozga preko proupalnog staničnog odgovora i ubrzane glioze. Klinički se manifestira pojavom epileptičkih napadaja najčešće već u dojenačkoj dobi, usporenim psihomotornim razvojem, mikrocefalijom i cijelim spektrom poremećajem pokreta od kojih je dominantna ataksija. Prema ORPHANET podacima procjenjuje se da je prevalencija ovog sindroma 1/25000 – 1/80 000, a trenutno u svijetu ima oko 100 000 pacijenata. Unatoč niskoj prevalenciji bolest nam je interesantna zbog potrebe pravovremenog započinjanja liječenja, prije svega ketogenom dijetom, iako su u razvoju dodatni modaliteti liječenja. Ovdje ćemo prikazati 3-godišnju djevojčicu sa potpuno izraženom kliničkom slikom kojoj je dokazana heterozigotna missense varijanta u genu SLC2A1 i započeta je terapija ketogenom dijetom.

### KLJUČNE RIJEČI

GLUT1 transporter, SLC2A1, epilepsija, ataksija, ketogena dijeta



# NEUROPEDIJATRIJSKI PRISTUP DIPLOPIJI. PRIKAZ SLUČAJA „VIDIM VAS DUPLO“

**Branka Pirija**<sup>1</sup>, Tena Trbojević<sup>2</sup>, Monika Kukuruzović<sup>2</sup>, Iva Šeparović<sup>2</sup>, Maja Malenica Ravlić<sup>3</sup>, Filip Vrban<sup>4</sup>, Dario Stanić<sup>4</sup>, Maša Malenica<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Specijalna bolnica za zaštitu djece s neurorazvojnim i motoričkim smetnjama

<sup>2</sup> Klinika za pedijatriju, KBC Sestre milosrdnice

<sup>3</sup> Klinika za očne bolesti, KBC Sestre milosrdnice

<sup>4</sup> Klinika za neurokirurgiju, KBC Sestre milosrdnice

[drpirija@gmail.com](mailto:drpirija@gmail.com)

Diplopija ili vizualna percepcija dvije zasebne slike jednog predmeta može biti monokularna kao posljedica poremećaja oka i binokularna kao posljedica neuroloških i oftalmoloških stanja. Uzroci binokularne dvoslike mogu biti brojne neurološke bolesti, tumorski procesi, povišen intrakranijalni tlak, trauma, vaskularne lezije, infekcije, sistemske bolesti, dekompenzirani strabizam. U neuropedijatrijskom pristupu prvi korak dijagnostičkog postupnika je isključiti opasna potencijalno životno ugrožavajuća stanja te usmjeriti dijagnostičku obradu. Binokularna diplopija može biti restriktivna, strabološka, paralitička (rezultat paralize kranijalnih živaca koji inerviraju vanjske očne mišiće, n. oculomotorius, trochlearis, abducens), izolirana ili praćena drugim neurološki simptomima. 15-godišnja djevojka primljena je na neuropedijatrijsku obradu glavobolje praćene dvoslikama pri gledanju u daljinu s oba oka uslijed pareze šestog moždanog živca (n. abducens) bez drugih neuroloških i očnih simptoma. Tegobe traju tri tjedna. Počele su intenzivnom glavoboljom praćenom mučninom, osjetljivošću na svjetlost, ekrane, zvukove. Po prestanku glavobolje ima dvoslike. Na MR mozga opisana je cista lijevog maksilarnog sinusa. Provedena antibiotska terapija. Anamnestički unatrag tri mjeseca je zbog sinkope tijekom febrilne infekcije gornjih dišnih puteva opservirana i liječena antibiotikom. Prije nekoliko godina imala je ubod krpelja. Oftalmološki nalaz je ezotropija lijevog oka na daljinu i na blizinu uz ograničenje abdukcija lijevog bulbusa. Hematološki i biokemijski nalazi, hormonski status štitnjače, EEG i EKG su uredni. Na MR orbita i mozga isključeni su tumor, hidrocefalus, demijelinizacija, ishemija, krvarenje, intraorbitalni status je uredan. Nalazom MSCT paranazalnih sinusa i baze lubanje isključena je sumnja na meningokelu, opisan pjenušavi sadržaj u sfenoidnom sinusu, upalne promjene zuba 26 prominiraju u maksilarni sinus. MR venografijom isključena tromboza i vaskularne malformacije. Po prispjeću pozitivnog nalaza serologije IgM i IgG na Borreliu burgdorferi indicirana je lumbalna punkcija čija obrada je u tijeku. Četvrti dan terapije (antibiotik intravenski, nazalni kortikosteroid, inhalacije fiziološke, vitamin B kompleks) primjetno je kliničko poboljšanje, povećanje opsega amplitude abdukcija lijevog bulbusa uz dvoslike isključivo u levoverziji.

## KLJUČNE RIJEČI

Ključne riječi: binokularna diplopija, pareza n. abducens

# VIRUSOM INDUCIRAN MIOZITIS SA ZNATNOM HIPERCKEMIJOM U DJEVOJČICE – ZBRINJAVANJE AKUTNE KOMPLIKACIJE ILI PODLEŽEĆEG STANJA

Tena Trbojević<sup>1,2</sup>, Iva Šeparović<sup>1,2</sup>, Monika Kukuruzović<sup>1</sup>, Maša Malenica<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Klinika za pedijatriju, KBC Sestre milosrdnice

<sup>2</sup> EpiCARE Hrvatska

[tenatrbojevic@gmail.com](mailto:tenatrbojevic@gmail.com)

Uvod: Benigni akutni upalni miozitis dječje dobi je rijetka samoograničavajuća komplikacija virusne infekcije koja se javlja u školske djece više u muškog spola, a rijetko u teškoj formi (s rizikom rabdomiolize/ bubrežnog oštećenja). Diferencijalna dijagnoza uključuje brojne upalne, neupalne miopatije. Miozitis uslijed gripe je češće opisan uz infekciju virusom grupe B, dok rabdomioliza u djevojčica uz infekciju virusom grupe A. Rana pojava miozitisa tijekom bolesti u ženskog spola sugestivna je i za imunosno posredovan mehanizam. Prikazujemo dva slučaja znatne hiperCKemije uslijed virusnog miozitisa u djevojčica. Prikaz slučaja 1: Devetogodišnja djevojčica, prethodno zdrava atletičarka, hospitalizirana je zbog šepanja, mialgije uslijed akutne febrilne respiratorne bolesti. Inicijalno se bilježe povišene vrijednosti kreatin kinaze (CK) -23498U/L uz povišene jetrene transaminaze. Mikrobiološki je bila pozitivna na influenzu B. Nefrološki i kardiološki pregled bili su uredni. Dodatna neurološka (probir na neuromuskularne bolesti), metabolička obrada pristigla je uredna. Suportivnim liječenjem uslijedi postupni oporavak. Prikaz slučaja 2: Trinaestogodišnja djevojčica, hospitalizirana je zbog bolova u nogama uslijed febrilne respiratorne infekcije. Anamnestički je ranije razvila hiperCKemiju u sklopu gripe kada su elektromioneurografija i metabolička obrada bili uredni. Otac, tri očeve sestre i stric navode rabdomiolizu uslijed infekcije. Inicijalno se bilježe povišene vrijednosti CK - 60153U/L uz povišene jetrene transaminaze. Mikrobiološki je bila pozitivna na influenzu A. Liječena je oseltamivrom, pojačano parenteralno hidrirana uz nadoknadu kalcija zbog hipokalcemije. Nefrološki i kardiološki je nadzirana. Dodatna neurološka i metabolička obrada je pristigla uredna. Daljnja dijagnostička obrada/praćenje ometano je roditeljevom nesuradnjom. Zaključak: Rijetke se teške forme upalnog virusnog miozitis dječje dobi. Patofiziološki mehanizam je nerazjašnjen. Nepoznata je laboratorijska granica (razina CK) upalnih i neupalnih miopatija sugestivna za dodatnu evaluaciju, a nedostatan racionalni algoritam obrade. Izrazito povišene vrijednosti iz prikazanog naslućuju na dodatnu patologiju. U mišićnih bolesti s rabdomiolizom dolaze u obzir rijetke metaboličke miopatije, distrofinopatije, reumatološke bolesti specijalizirane dijagnostike stoga je važna neuropedijatrijska i interdisciplinarna obrada.

## KLJUČNE RIJEČI

miozitis, djeca, hiperCKemija, rabdomioliza, neuromuskularne

# PROLAZNA NOVOROĐENAČKA MIJASTENIJA - NEPREDVIDLJIVA NERIJETKA KOMPLIKACIJA RIJETKE BOLESTI (PRIKAZ SLUČAJA)

**Tena Trbojević**<sup>1</sup>, Gabriela Živković<sup>2</sup>, Iva Šeparović<sup>1</sup>, Monika Kukuruzović<sup>1</sup>, Maša Malenica<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup> Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice

<sup>2</sup> Zavod za neonatologiju, Klinika za ženske bolesti i porodništvo, KBC Sestre milosrdnice

<sup>3</sup> EpiCARE Hrvatska

[tenatrbojevic@gmail.com](mailto:tenatrbojevic@gmail.com)

Uvod: Prolazna novorođenačka mijastenija je klinički entitet, a javlja se u 10-20% novorođenčadi majki s mijastenijom gravis u prvih 3-72 sata života zbog transplacentarnog prelaska antitijela na acetilkolinске receptore, Samoograničavajuća je bolest trajanja nekoliko dana do mjeseci. Novorođenčad ne stvara autoantitijela, a evaluacija antitijela ograničena. Pojavnost bolesti nije povezana s težinom bolesti, terapijom ili raznom antitijela u majke, za razliku od artrogripoze i polihidramnija. Učestalost prolazne novorođenačke mijastenije i ostalih komplikacija povećava se u braće i sestara. Prikazujemo slučaj prolazne novorođenačke mijastenije u podlozi kliničke slike hipotonog dojenčeta. Prikaz slučaja: Muško eutrofično terminsko novorođenče zaprimljeno je u prvom danu života u Zavod za intenzivno liječenje novorođenčadi zbog hipotonije, oslabljenije mimike, plača te refleksa sisanja i gutanja, urednog ostalog statusa. Rođeno je iz prve trudnoće majke koja je zbog mijastenije gravis liječena imunoglobulinima (prvi trimester) te kortikosteroidima i piridostigmin bromidom (u drugoj polovici trudnoće). Majka boluje i od Hashimotova tireoiditisa (eutiroidna). Nije nađeno druge antenatalne patologije (uredna plodna voda). Novorođenče je bilo respiratorno stabilno, uredno je evakuiralo stolicu. Hematološko - biokemijski parametri su bili primjereni za dob. Ultrazvukom mozga prikažu se nešto voluminozniji koroidni pleksusi distalno, periventrikularna ehogenost frontalno i okcipitalno. Ultrazvuk srca pokazao je otvoreni foramen ovale. Prva dva dana života hranjenje je održavano parenteralnim, potom enteralnim putem (nazogastrična sonda). Šesti i sedmi dan života je prije obroka primilo neostigmin. Orofacijalnom stimulacijom i fizikalnom terapijom se do drugog tjedna života bilježi poboljšanje motorike i hranjenja. Inicijalno uzeta acetilkolinška antitijela su pristigla pozitivna, a kontrolna (dob dva mjeseca) bila su negativna. Tijekom daljnjeg praćenja bilježi se uredan neurološki status. Zaključak: Pristup hipotonom novorođenčetu je izazov, s obzirom na dob i široku diferencijalnu dijagnozu ozbiljnih klinička stanja. Prepoznavanje bolesti važno je radi ranog racionalnog pristupa, ciljane terapije, interdisciplinarnе intervencije i optimalnog oporavka te radi pravovremene perinatalne tercijarne zaštite ploda budućih trudnoća.

## KLJUČNE RIJEČI

novorođenče, hipotonija, antitijela, mijastenija gravis, neuromuskularna spojnica

## NEONATALNE KONVULZIJE KOD DIGEORGE SINDROMA

**Franka Kovačević**, Jelena Radić Nišević, Igor Prpić

KBC Rijeka

[franka.letinic@gmail.com](mailto:franka.letinic@gmail.com)

Neonatalne konvulzije (NK) predstavljaju poseban dobno specifični entitet koji se vrlo često javlja kao jedini simptom bolesti središnjeg živčanog sustava u novorođenčeta, a zahtijeva neodložnu procjenu i liječenje. Diferencijalna dijagnoza je široka i podrazumijeva strukturne, metaboličke i genske uzroke. "Zlatni standard" za dijagnozu je konvencionalni kontinuirani video-EEG monitoring koji pomaže u razlikovanju epileptičkih od ne-epileptičkih događaja. Nakon što se na temelju kliničke opservacije i elektrofizioloških dijagnostičkih metoda postavi dijagnoza NK, daljnji postupci usmjereni su na određivanje etiologije konvulzija. Inicijalna laboratorijska obrada fokusira se na brzo lječive uzroke kao što su metabolički disbalansi (npr. glikemijski ili elektrolitski disbalansi), dok se daljnja obrada usmjerava na rijetke nasljedne metaboličke i genetske bolesti. Točna dijagnoza etiologije je ključna za optimalno zbrinjavanje i procjenu dugoročne prognoze, dok nepotrebna primjena antikonvulzivnih lijekova može dovesti do brojnih posljedica posebice zbog njihovih neželjenih učinaka. Prikazati ćemo klinički tijek, dijagnostičku obradu i terapijski pristup kod novorođenčeta liječenog u Kliničkom bolničkom centru Rijeka. Perinatalna anamneza bila je uredna, a neurološki status bez odstupanja. Zbog epileptogeno promijenjenog EEG zapisa započeta je terapija fenobarbitonom, a obzirom na hipokalcemiju, hiperfosfatemiju i hipoparatiroidizam (uz uredan vitamin D) u inicijalnim laboratorijskim nalazima, započeta je i parenteralna nadoknada kalcija. Neuroslikovne pretrage bile su bez odstupanja. Nakon prelaska na peroralnu nadoknadu kalcija i dalje se izdvajaju vrijednosti ukupnog i ioniziranog kalcija ispod referentnih vrijednosti, u terapiju se uvede kalcidiol, budući da je opisan utjecaj fenobarbitona na apsorpciju kalcija. Po uvođenju fenobarbitona, EEG monitoringom se zabilježe suptilni miokloni napadaji, te se u terapiju uvede i levetiracetam. Učinjena obrada sugerirala je genetski uvjetovanu etiologiju, uzorkovani su genetski testovi kojima je detektirana heterozigotna patogena varijanta gena TBX1 c.337C>T;p.Gln113 što govori u prilog DiGeorge sindroma. Postepeno je ukinuta antikonvulzivna terapija. Brza dostupnost genetskog testiranja pruža mogućnosti ranog dijagnosticiranja i prilagođavanja terapije, što je ključno za pravovremeno liječenje i bolji ishod.

### KLJUČNE RIJEČI

neonatalne konvulzije, hipokalcemija, DiGeorge sindrom

# SAMOOGRANIČAVAJUĆE ŽARIŠNE EPILEPSIJE DJEČJE DOBI I KOGNITIVAN RAZVOJ

**Paola Ruška**, Lana Lončar, Ivana Đaković, Andrijana Pilon Far, Sanja Pejić-Roško, Jadranka Sekelj Fureš  
Klinika za dječje bolesti Zagreb  
[blagec.paola@gmail.com](mailto:blagec.paola@gmail.com)

Samoograničavajuće žarišne epilepsije dječje dobi (SeLFE) su epileptički sindromi koji obično počinju u djetinjstvu i prolaze do adolescencije. Internacionalna liga protiv epilepsije (ILAE) ih dijeli u četiri podskupine, od kojih se najčešće javljaju samoograničavajuća epilepsija s centrotemporalnim šiljcima (SeLECTS) i samoograničavajuća epilepsija s autonomnim napadajima (SeLEAS). Ova stanja obilježena su žarišnim napadajima, tipičnim elektroencefalografskim (EEG) nalazima i samoograničavajućim tijekom. Kod većine pacijenata napadaji prestaju u adolescentnoj dobi. Unatoč ranijoj klasifikaciji da je riječ o benignim epilepsijama, istraživanja su pokazala kako se kod pacijenata mogu javiti određena neurorazvojna odstupanja. Ovim istraživanjem želimo utvrditi incidenciju kognitivnih i jezičnih poteškoća kod djece sa samoograničavajućim epilepsijama liječenih u Klinici za dječje bolesti Zagreb te ispitati utjecaj ovih epilepsija na kvalitetu života pacijenata i njihovih obitelji. U ovo retrospektivno opservacijsko istraživanje uključit ćemo pacijente s dijagnozom SeLECTS-a i SeLEAS-a (N ukupno=54) Klinike za dječje bolesti Zagreb, a koji su praćeni barem kroz 6 mjeseci, u periodu od 1.1.2020. do 30.6.2024.

## KLJUČNE RIJEČI

epilepsija, govor, poteškoće razvoja



53. SIMPOZIJ  
HRVATSKOG  
DRUŠTVA ZA

# DJEČJU NEUROLOGIJU

S MEĐUNARODNIM SUDJELOVANJEM

VARAŽDIN  
21.-24.11.2024.



CONVENTUS  
*credo*

U ORGANIZACIJI  
KONGRESA  
OD 2006.

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