

XI Kongres Europejskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych 27-30 maj 2015 r. w Wiedniu.

W dniach 27-30 maja 2015 r. odbył się w Wiedniu XI Kongres Europejskiego Towarzystwa Neurologii Dziecięcej. Program naukowy odzwierciedlał wielodyscyplinarny charakter neurologii dziecięcej i zawierał najnowsze doniesienia z zakresu neurologii płodu, porażenia mózgowego dziecięcego, neurorehabilitacji, padaczki, chorób zapalnych układu nerwowego, chorób układu nerwowego o podłożu metabolicznym, chorób nerwowo-mięśniowych, naczyniowych chorób mózgu, ale też psychiatrii dziecięcej i zaburzeń ruchowych. Szczególną uwagę poświęcono zagadnieniu Zespołu Retta podkreślając zasługi austriackiego neurologa dziecięcego, prof. Andreasa Retta dla rozwoju neurologii dziecięcej w Europie. Sesje naukowe prowadzone były przez zaproszonych, wybitnych specjalistów w wielu szczegółowych dziedzinach z ośrodków na całym świecie. W kongresie wzięło udział ponad 1100 delegatów z około 70 krajów,

Profesor Lieven Lagae, Prezydent Europejskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych (EPNS), Profesor Gunter Bernert, Przewodniczący XI Kongresu EPNS wraz z ponad 20 członkami zarządu EPNS zorganizowali trzydniowy program naukowy kongresu w postaci: 11 porannych sesji edukacyjnych (Early Morning Sessions), 6 sesji plenarnych, równolegle prowadzonych edukacyjnych sesji tematycznych, 11 sympozjów naukowych organizowanych przez firmy farmaceutyczne, ale też towarzystwa naukowe, 90 krótkich prezentacji ustnych wyników badań naukowych i doświadczeń z poszczególnych ośrodków europejskich (Free Papers), oraz sesji plakatowych na które składało się ok. 240 kilkunastominutowych prezentacji ustnych z różnych dziedzin neurologii, oraz ogólnie dostępne drogą elektroniczną tzw. e-Postery.

Poranne sesje edukacyjne dawały możliwość spotkania specjalistów w wąskich dziedzinach neurologii dziecięcej, dyskusji nowych metod diagnostycznych, aktualnych trendów w diagnostyce i leczeniu w Europie i na świecie w aspektach praktycznych. Sesje plenarne zaś gromadziły niezmiennie szerokie rzesze słuchaczy. Zaproszeni eksperci prezentowali aktualny stan wiedzy, obowiązujące standardy diagnostyki i leczenia oraz wynikające z najnowszych osiągnięć naukowych perspektywy terapeutyczne.

W jednej z sesji porannych w dniu 27.05.2015r profesor Sylvia Stockler-Ipsiroglu z Vancouver przedstawiła oparty na własnych badaniach praktyczny przewodnik służący wczesnej identyfikacji przyczyn poddającej się leczeniu niepełnosprawności intelektualnej u dzieci. Około 65% tych przyczyn u dzieci poniżej 5 r.ż. zostało zidentyfikowanych jako wrodzone błędy metabolizmu. Wczesne rozpoznanie (do tej pory zidentyfikowano 85 takich chorób) umożliwia opracowana w Kanadzie aplikacja cyfrowa, pozwalająca na podstawie odpowiednich modeli rozpoznać błąd metaboliczny, oraz zaplanować leczenie. Aplikacja ta dostępna jest na stronie www.treatable-

[-id.org](http://www.treatable-id.org). Interwencje lecznicze (w większości stosunkowo tanie i bezpieczne) polegają na odpowiedniej diecie eliminacyjnej lub substytucyjnej, właściwym postępowaniu w kryzysach metabolicznych, suplementacji odpowiednich witamin, kofaktorów metabolicznych, farmakologicznej regulacji substratów biochemicznych oraz przeszczepianiu szpiku/komórek macierzystych.

Tego samego dnia o godzinie 8:30 nastąpiło uroczyste otwarcie Kongresu przez Profesora Guntera Bernert z Uniwersytetu Medycznego w Wiedniu i Prezydenta EPNS Lieven Lagae.

W czasie pierwszej sesji plenarnej omówiono aktualny stan wiedzy z dziedziny neurologii płodu, rozwoju struktur mózgu, możliwości diagnostycznych i leczenia w tym okresie rozwoju. Profesor Johanna de Vries podkreśliła znaczenie rejestracji różnorodnych aktywności ruchowych płodu za pomocą USG w monitorowaniu rozwoju wewnątrzmacicznego oraz prognozowaniu rozwoju psychomotorycznego po porodzie.

W sesji dotyczącej chorób metabolicznych mózgu dr Tomasz Kmiec prezentował doniesienie na temat patologii oka w chorobie zwyrodnieniowej układu nerwowego z odkładaniem żelaza (NBIA) związanej z kinazą pantotenianową (PKAN) i z białkiem błony mitochondrialnej (MPAN).

W drugiej tego dnia sesji plenarnej poświęconej udarowi mózgu u dzieci omówiono aktualny stan wiedzy na ten temat. Profesor Chong W.K z Great Ormond Street Hospital w Londynie podkreślił znaczenie zastosowania odpowiednich modalności MRI w diagnostyce udaru w różnych grupach wiekowych. Profesor Staudt (Niemcy) przedstawił zagadnienia funkcjonalnej reorganizacji struktur mózgu po wczesnym (perinatalnym) uszkodzeniu oraz nieinwazyjne techniki identyfikacji alternatywnie zlokalizowanych korowych ośrodków mowy oraz funkcji ruchowych ręki. Te stosunkowo mało inwazyjne metody: funkcjonalny rezonans magnetyczny (fMRI), przezczaszkowa stymulacja magnetyczna (TMS), oraz magnetoencefalografia (MEG); mogą być używane klinicznie w przypadkach przedoperacyjnej kwalifikacji do zabiegów neurochirurgicznych (które powinny być rozważane wcześniej, szczególnie w przypadkach stosunkowo często występującej padaczki po udarach perinatalnych), oraz pozwalają zrozumieć zależny od wieku przebieg reorganizacji sieci neuronalnych po wczesnym uszkodzeniu mózgu.

Pierwszy dzień Kongresu zakończyło spotkanie towarzyskie w pięknych wnętrzach wiedeńskiego Ratusza uświetnione powitaniem uczestników przez Burmistrza Wiednia.

Drugi dzień kongresu rozpoczęła niezwykle ciekawa sesja plenarna dotycząca chirurgii padaczki. Profesor Helen Cross przedstawiła wskazania do leczenia neurochirurgicznego padaczki w różnych grupach wiekowych. Podkreśliła konieczność wczesnego rozważenia leczenia neurochirurgicznego szczególnie u niemowląt i dzieci poniżej drugiego roku życia z tak zwaną padaczką katastroficzną ze względu na pozytywny wpływ takiego leczenia zarówno na przebieg padaczki jak i na rozwój poznawczy

dzieci. Warunkiem powinna być jednak szeroko zakrojona diagnostyka przedoperacyjna i kwalifikacja w doświadczonym pediatrycznym ośrodku wyspecjalizowanym w chirurgii padaczki.

W sesji dotyczącej stwardnienia guzowatego Profesor Sergiusz Józwiak, koordynator europejskiego projektu EPISTOP, badającego mechanizmy epileptogenezy u niemowląt ze stwardnieniem guzowatym, podkreślił znaczenie wczesnego monitorowania EEG i wczesnego wprowadzenia leków przeciwpadaczkowych w przypadku pojawienia się zmian w EEG zwiastujących epileptogenezę. Postępowanie takie znacznie zwiększa skuteczność leczenia padaczki, zmniejsza jej lekooporność oraz w dużym stopniu zapobiega opóźnieniu umysłowemu u dzieci ze stwardnieniem guzowatym.

Ciekawa sesja satelitarna zorganizowana przez firmę SAREPTA THERAPEUTICS poświęcona była nowym terapiom w dystrofii mięśniowej Duchenne (DMD). W kilku ostatnich latach prowadzone są badania w fazach klinicznych nad nowymi lekami w DMD. Ponieważ wiele mutacji (szczególnie w Europie) polega na przesunięciu ramki odczytu genu dystrofiny (frame shifting mutations), lub na mutacjach typu nonsens powodujących przedwczesny stop-codon, nowe terapie bazują na „naprawianiu” odczytu wadliwej informacji genetycznej przez wycinanie zmutowanych fragmentów (exon-skipping). Wynikiem tych terapii jest przywrócenie syntezy funkcjonalnego białka-dystrofiny a w rezultacie efekt kliniczny w postaci zwolnienia procesów degeneracyjnych w mięśniach i przedłużenia mobilności chorych. Obecnie w USA prowadzone są badania III fazy klinicznej nad lekiem Eteplirsen dla mutacji w 51exonie genu dystrofiny, a w Europie w 2014r. Komisja Europejska warunkowo dopuściła do stosowania na terenie krajów Unii Europejskiej lek Translarna z oligonukleotydową substancją czynną ataluren (PTC Therapeutics) w terapii DMD z mutacją typu nonsens u mobilnych pacjentów powyżej piętego roku życia w ramach III-ciej fazy badań klinicznych. Autorka niniejszej relacji prezentowała w krótkim wystąpieniu wyniki swoich badań eksperymentalnych na temat interakcji leków przeciwpadaczkowych i diety ketogennej.

Dzień zakończyło spotkanie towarzyskie mające na celu integrację i nawiązywanie współpracy naukowej pomiędzy ośrodkami neurologii dziecięcej w Europie. Odbyło się ono w pełnym dzieł sztuki okresu renesansu i baroku pałacu Lichtenstein. Swobodna nieformalna atmosfera spotkania, obecność ekspertów w wielu dziedzinach neurologii dziecięcej umożliwiła nawiązywanie kontaktów i współpracy naukowej.

Głównym tematem sesji plenarnych w trzecim dniu kongresu była neuroimmunologia. Profesor Romana Höft-

berger z Uniwersytetu w Wiedniu przedstawiła praktyczny algorytm diagnostyczny u dzieci z podejrzeniem choroby zapalnej lub demielinizacyjnej układu nerwowego o podłożu immunologicznym, scharakteryzowała najczęściej występujące w wieku dziecięcym zespoły kliniczne o podłożu immunologicznym, wykrywane u tych pacjentów przeciwciała skierowane przeciw antygenom zewnątrz i wewnątrzkomórkowym oraz biomarkery immunologicznych zapaleń mózgu u dzieci. Szybka diagnoza przez scharakteryzowanie patologicznych przeciwciał obecnych w surowicy krwi lub w płynie mózgowo-rdzeniowym umożliwiła zastosowanie tzw. agresywnej immunoterapii.

Profesor Yanick Crowe z przedstawił wyniki swoich badań nad interferonopatiami typu pierwszego. Przykładem interferonopatii typu pierwszego jest Aicardi-Goutières syndrome (AGS) ciężka ogólnoustrojowa choroba autoimmunologiczna związana z nadmierną aktywnością systemu interferonu typu pierwszego w komórce o podłożu genetycznym, dziedziczona monogenowo. W przypadku mutacji i braku aktywności specyficznych protein dochodzi do nadmiernej akumulacji kwasów nukleinowych w komórce i indukcji immunologicznej reakcji zapalnej której głównym mediatorem jest interferon alfa.

Stosunkowo najczęściej występujące u dzieci zapalenie mózgu o podłożu immunologicznym związane jest z występowaniem przeciwciał anti-NMDA. Etiopatogenezę, charakterystykę kliniczną, diagnostykę oraz leczenie zapalenia mózgu związanego z przeciwciałami anti-NMDA przedstawił Profesor J. Dalmau z Uniwersytetu w Barcelonie.

W sesji dotyczącej padaczki Docent Maria Mazurkiewicz-Beldzińska przedstawiła wyniki wieloletnich obserwacji funkcji intelektualnych grupy polskich pacjentów z padaczką czółową i skroniową.

Szczególnie interesująca dla autora tej relacji była tego dnia sesja na temat praktycznych aspektów zastosowania diety ketogennej do leczenia padaczki lekoopornej u dzieci. Autorytet w tej dziedzinie Profesor Jörg Klepper (Niemcy) oraz Dr Anastasia Dressler z Wiednia na podstawie własnych doświadczeń wskazywali skuteczność i potrzebę popularyzacji terapii metabolicznej w leczeniu padaczki lekoopornej w najmłodszych grupach wiekowych.

Kongres zakończyła ceremonia zamknięcia obrad połączona z wręczeniem nagród dla najlepszych prezentacji w dniu 30.05.2015r.

Spotkajmy się na 12 Kongresie EPNS, który odbędzie się w czerwcu 2017r. w Lyonie.

Iwona Żarnowska