Ελληνική
Νεογνολογική
Εταιρεία

Σύγχρονες Πρακτικές & Συνεχιζόμενη Εκπαίδευση στη Νεογνολογία

20-21 Σεπτεμβρίου 2024

ΙΩΑΝΝΙΝΑ
Ξενοδοχείο Du Lac

www.neognologiko2024.gr

ΒΙΒΛΙΟ ΠΕΡΙΛΗΨΕΩΝ

ΕΛΕΥΘΕΡΕΣ ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΙΣ

ΕΑ01

ΝΕΟΓΝΟ ΜΕ ΕΚΤΕΤΑΜΕΝΗ ΚΑΛΟΗΘΗ ΔΕΡΜΑΤΙΚΗ ΒΛΑΒΗ ΑΜΕΣΩΣ ΜΕΤΑ ΤΟΝ ΤΟΚΕΤΟ

Χριστίνα Μητσιάκου[1], Ελένη Παπαδοπούλου[1], Αναστασία Γαβριηλίδου[1], Δήμητρα Μωραΐτη[1], Αιμιλία Κυριακοπούλου[1], Άννα Τριχάκη[1], Πρόδρομος Κυριακίδης[1], Ιωάννης Κότσιος[2], Ευστράτιος Βακιρλής[3], Σοφία Χρυσοστομίδου[1]

[1] Παιδιατρική Κλινική, Γ.Ν. Κιλκίς

[2] ΜΕΝΝ ΕΣΥ, Γ.Ν.Θ. «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

[3] Α' κλινική Δερματικών και Αφροδισίων Νοσημάτων ΑΠΘ, Νοσοκομείο Αφροδισίων και Δερματικών Νόσων Θεσσαλονίκης

Σκοπός: Παρουσίαση περιστατικού με ασυνήθιστα εκτεταμένη καλοήθη δερματική βλάβη αμέσως μετά τη γέννηση.

Υλικό - Μέθοδοι: Νεογνό άρρεν, γεννήθηκε με κολπικό τοκετό από Vτόκο μητέρα, με ΔΚ37 εβδομάδων, ΒΓ= 2990 γρ (25η - 50η ΕΘ). Μαιευτικό ιστορικό: ελλιπής παρακολούθηση. Ρήξη εμβρυϊκών υμένων 15' προ προβολής εξόδου, κεχρωσμένο αμνιακό υγρό, κεφαλική προβολή, Apgar score 1' (7), 5' (8). Κατά την τοποθέτηση στην τράπεζα ανάνηψης διαπιστώθηκε στο τριχωτό κεφαλής λευκή μεμβράνη συνεχής με οριοθετημένη τη διακοπή της επί έναρξης υγιούς μετωπιαίου δέρματος, συρρέον φυσαλιδώδες εξάνθημα και απολέπιση σε πρόσωπο, κορμού , άνω άκρων με ελεύθερες τις άκρες χείρες και αραιά σε μηρούς και κνήμες. (Εικόνα 1Α,1Β.) Διενεργήθηκε εργαστηριακός έλεγχος με φυσιολογικά ευρήματα: ΟΒΙ, καλλιέργεια αίματος , γενική αίματος, CRP, έλεγχος αντισωμάτων για CMV και τοξόπλασμα και RPR και τέθηκε σε συνεχή παρακολούθηση και αντιβιοτική κάλυψη με αμικασίνη (3 ημέρες) έως αρνητικού αποτελέσματος καλλιέργειας αίματος. (Τηλεφωνική συμβουλευτική με ΜΕΝΝ). Το νεογνό παρέμεινε 7 ημέρες, σε άριστη γενική κατάσταση με τις διερρηγμένες βλάβες να έχουν έντονη ξηρή φολίδα περιμετρικά, με υγιές δέρμα κεντρικά, και τις συρρέουσες φυσαλίδες να παραμένουν ως είχαν και χωρίς επέκταση τους σε άλλες περιοχές,με σταδιακή απόπτωση αυτών τις επόμενες ημέρες. Η απολέπιση στο τριχωτό της κεφαλής παρέμενε με σαφή όρια και σταδιακή βελτίωση και στον άνω κορμό υπήρχε μικροβλατιδώδεςερυθηματικό εξάνθημα με κατά τόπους απολέπιση τις πρώτες ημέρες ζωής. Το νεογνό προ εξιτηρίου διακομίσθηκε για εκτίμηση στο Νοσοκομείο Αφροδισίων και Δερματικών Νόσων Θεσσαλονίκης (ΝΑΔΝΘ) όπου διαπιστώθηκε καλοήθης δερματική πάθηση χωρίς σαφή προσδιορισμό.

Αποτελέσματα: Η διαφορική διάγνωση εστιάστηκε στα νοσήματα: φλυκταινώδη μελάνωση, σύνδρομο απολέπισης του δέρματος, τυροειδής μεμβράνη. Κατά την διάρκεια παρακολούθησης στους πρώτους μήνες ζωής δεν παρουσιάστηκαν νέες βλάβες και το παιδί είχε υγιές δέρμα.

Συμπεράσματα: Τέθηκε τελικά η διάγνωση για καλοήθη δερματική πάθηση.

Εικόνα 1Α και 1Β. Φυσαλιδώδες εξάνθημα και απολέπιση σε κεφαλή και κορμό αντίστοιχα.

EA02

ΟΨΙΜΗ ΣΗΨΗ ΣΤΑ ΠΟΛΥ ΠΡΟΩΡΑ ΝΕΟΓΝΑ ΜΕΤΑ ΤΗΝ ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΑΝΑΘΕΩΡΗΜΕΝΩΝ ΚΛΙΝΙΚΩΝ ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΩΝ ΣΤΗ ΜΕΝΝ: ΣΥΓΚΡΙΣΗ ΜΕΤΑΞΥ ΔΥΟ ΠΕΡΙΟΔΩΝ

Αικατερίνη Δρούγια, Δημήτριος Κώτσης, Θεόδωρος Γουβιάς, Πασχαλίνα Τσεκλάζη, Νίκη Δερμιτζάκη, Δημήτριος Ράλλης, Βασίλειος Γιάπρος
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων, Ιωάννινα

Σκοπός: Η μελέτη της επίδρασης στοχευμένων αλλαγών στα κλινικά πρωτοκόλλα της ΜΕΝΝ στη συχνότητα και τα μικροβιακά αίτια όψιμης σήψης (LOS) στα πολύ πρόωρα νεογνά.

Υλικό - Μέθοδοι: Συγκριτική αναδρομική μελέτη στην οποία περιλήφθηκαν τα νεογνά ΗΚ≤32 εβδ που νοσηλεύθηκαν στη ΜΕΝΝ τις 5ετίες 2010-2014 (περίοδος Α) και 2018-2022 (περίοδος Β). Στο μεσοδιάστημα εφαρμόστηκαν αλλαγές στα πρωτόκολλα νοσηλείας των πολύ πρόωρων νεογνών: επιθετική εντερική σίτιση, αυστηρή επιτήρηση της χορήγησης αντιβιοτικών, μη επεμβατικές μέθοδοι αερισμού. Καταγράφηκε η συχνότητα και η μικροβιολογία της LOS, καθώς και τα κλινικά χαρακτηριστικά και η έκβαση των νεογνών με LOS.

Αποτελέσματα: Στη μελέτη περιλήφθηκαν 163 νεογνά την περίοδο Α και 147 την Β. Η συχνότητα LOS ήταν 23.9% (39/163) και 22.4% (33/147) αντίστοιχα. Στα νεογνά ΗΚ≤28εβδ τα ποσοστά LOS ήταν 42.3% (22/52) την Α και 35% (15/43) την Β. Περισσότερα από 1 επεισόδια σήψης είχαν 10/39 νεογνά (26%) την Α και 5/33 (15%) την Β: συνολικά 50 και 38 επεισόδια αντίστοιχα. Τα παθογόνα αίτια LOS την περίοδο Α vs Β αντίστοιχα ήταν: CoNS 36% (18/50) vs 50% (19/38), gram-positive 10% (5/50) vs 10.5% (4/38), gram-negative 26% (13/50) vs 36,8% (14/38) και candida 30% (15/50) vs 2.6% (1/38). Η συχνότητα candida LOS ήταν 9.2% την Α vs 0.7% την Β περίοδο ($p<0.001$). Τα νεογνά με LOS είχαν μεγαλύτερη θνησιμότητα από εκείνα χωρίς LOS: περίοδος Α 23% vs 7.2%, ($p=0.006$) και Β 21.2% vs 4.4%, ($p=0.002$). Η θνητότητα από gram-negative σήψη ήταν 38.5% (5/13) την Α και 42.8% (6/14) την Β και από candida 26.6% (4/15) την Α. Άλλες σοβαρές νοσηρότητες στα νεογνά με LOS την περίοδο Α vs Β ήταν: IVH 3-4 βαθμού 18.4% vs 6.5% ($p=0.04$), BPD 55% vs 27% ($p=0.03$), NEK 7.7% vs 18%, EUGR 90% vs 64% ($p=0.02$). Στην πολυπαραγοντική ανάλυση σημαντική συσχέτιση με την LOS είχαν η ΗΚ και η διάρκεια TPN ($p<0.0001$).

Συμπεράσματα: Η LOS αποτελεί σημαντικό αίτιο νοσηρότητας στα νεογνά της μελέτης. Την περίοδο Β, τα περιστατικά καντιντίασης σχεδόν εξαλείφθηκαν, τα επεισόδια σήψης μειώθηκαν και καταγράφηκαν χαμηλότερα ποσοστά συνοσηροτήτων. Η gram-negative σήψη ήταν η κύρια αιτία θνητότητας και στις 2 περιόδους. Η ΗΚ και η διάρκεια TPN ήταν σημαντικοί παράγοντες για LOS.

ΕΑ03

ΑΙΜΟΛΥΣΗ ΑΠΟ Jka ΑΣΥΜΒΑΤΟΤΗΤΑ ΣΕ ΔΙΔΥΜΑ ΝΕΟΓΝΑ. ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Ευαγγελία Φιλοθέη Ταβουλάρη[1], Ροζέτα Σώκου[1], Μάρθα Θεοδωράκη[1], Ελένη Δεσύλα[2], Αθηνά Βεργάκη[2], Αικατερίνη Κωνσταντινίδη[1]

[1] Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Γενικό Νοσοκομείο Νίκαιας «Άγιος Παντελεήμων»

[2] Τμήμα Αιμοδοσίας, Γενικό Νοσοκομείο Νίκαιας «Άγιος Παντελεήμων»

Σκοπός: Η αιμολυτική νόσος του εμβρύου και του νεογνού (HDFN) οφείλεται σε αλλοανοσοποίηση των ερυθροκυττάρων έναντι αντιγόνων συνήθως του συστήματος Rh (η πιο σοβαρή), ABO (η πιο συχνή) αλλά σπανιότερα και έναντι άλλων αντιγόνων όπως Kell, Duffy, Kidd (ήπια νόσος). Το σύστημα ομάδας αίματος Kidd αποτελείται από τα αντιγόνα Jka, Jkb και Jk3 και τα αντισώματα έναντι αυτών, καθώς είναι IgG, διέρχονται τον πλακούντα, προκαλώντας σπάνια ήπια αιμόλυση. Περιγράφουμε την περίπτωση δίδυμων νεογνών με Jka ασυμβατότητα και αιμολυτική νόσο διαφορετικής βαρύτητας και έκβασης.

Υλικό - Μέθοδοι: Δίδυμα νεογνά (διχοριακά, διαμνιακά) ηλικίας κύησης 36+4 εβδομάδων γεννήθηκαν σε επαρχιακό νοσοκομείο από τριτοτόκο μητέρα, με ΚΤ λόγω προεκλαμψίας. Η μητέρα είχε καλή μαιευτική παρακολούθηση και τα έμβρυα είχαν καλή ανάπτυξη και φυσιολογικό NST προ της καισαρικής.

Αποτελέσματα: Σύμφωνα με τις αναφορές των συναδέλφων, το θήλυ δίδυμο γεννήθηκε με υποογκαιμικόshock, διασωληνώθηκε άμεσα, μεταγγίστηκε με ΣΕ (Hb 2 gr/dl, από το αίμα ομφάλιου λώρου) αλλά παρά τις προσπάθειες ανάνηψης κατέληξε την 3η ώρα ζωής. Είχε ομάδα αίματος O Rhesus θετικό (Ccee), Kell αρνητικό, Jka(+), Jkb(+) και άμεση Coombs++++. Το άρρεν δίδυμο γεννήθηκε με καλό Apgar, δεν χρειάστηκε ανάνηψη και διακομίσθηκε στο Τμήμα μας για παρακολούθηση. Είχε Hb 15.3 gr/dl, ομάδα αίματος A Rhesus θετικό (CcEe), Kell αρνητικό, Jka(+), Jkb(+) και άμεση Coombs+++. Στη ΜΕΝΝ παρουσίασε ίκτερο και χρειάστηκε να τεθεί σε φωτοθεραπεία από τη 2η έως την 7η Η.Ζ. Το νεογνό εξήλθε μετά από 10 ημέρες νοσηλείας σε καλή γενική κατάσταση.

Η μητέρα είχε ομάδα αίματος A Rhesus θετικό (CcEe), Kell αρνητικό, Jka(-), Jkb(+) και έμμεση Coombs θετική με αντισώματα Anti-KiddJka.

Από τον προαναφερθέντα έλεγχο προέκυψε ότι και τα 2 νεογνά είχαν Jka ασυμβατότητα με τη μητέρα και παρουσίασαν ενδομήτρια αιμόλυση με διαφορετική όμως βαρύτητα και κλινική έκβαση.

Συμπεράσματα: Έχει μεγάλη σημασία, μεταξύ άλλων, η διερεύνηση της έμμεσης Coombs στις εγκύους, κυρίως στις κυήσεις υψηλού κινδύνου, ανεξαρτήτως ομάδας αίματος και Rhesus καθώς και η επαναληπτική εξέταση τουλάχιστον 2 φορές στη διάρκεια της κύησης. Στην περίπτωση ασυμβατότητας JKa, κρίνεται απαραίτητη η στενή παρακολούθηση του νεογνού για ίκτερο ανεξαρτήτως τίτλου αντισωμάτων και για αναιμία τους πρώτους μήνες ζωής, καθώς η αιμόλυση μπορεί να εμφανιστεί καθυστερημένα.

EA04

ΑΡΤΗΡΙΑΚΗ ΥΠΕΡΤΑΣΗ ΣΕ ΝΕΟΓΝΟ ΩΣ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΥ ΚΟΙΛΙΑΚΗΣ ΑΟΡΤΗΣ ΜΕΤΑ ΑΠΟ ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗ ΟΜΦΑΛΙΚΗΣ ΑΡΤΗΡΙΑΣ

Φωτεινή Ράπτη[1], Λουκία Λιανού[1], Αρσινόη Κουτρούμπα[1], Έλενα Παπαδοπούλου[1], Σταυρούλα Οικονομίδη[1], Παρασκευή Γαλήνα[2], Νικόλαος Στεργίου[3], Ελένη Μπούζα[1]
[1] Β ΜΕΝΝ, Νοσοκομείο Παίδων «η Αγία Σοφία», Αθήνα
[2] Ακτινοδιαγνωστικό τμήμα, Νοσοκομείο Παίδων «η Αγία Σοφία», Αθήνα
[3] Ειδική μονάδα παιδιατρικής νεφρολογίας Α' Παιδιατρικής κλινικής, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

Σκοπός: Παρουσίαση περιστατικού πρόωρου νεογνού με διαχωρισμό της κοιλιακής αορτής και επακόλουθη αρτηριακή υπέρταση, ως επιπλοκή τοποθέτησης ομφαλικής αρτηρίας.

Παρουσίαση περιστατικού: Πρόκειται για πρόωρο άρρεν νεογνό που γεννήθηκε με καισαρική τομή λόγω προεκλαμψίας σε ηλικία κύησης 31 εβδομάδων και με βάρος γέννησης 1700gr. Εισήχθη στη μονάδα εντατικής νοσηλείας νεογνών διασωληνωμένο λόγω προωρότητας και συνδρόμου αναπνευστικής δυσχέρειας .Την 3η ημέρα ζωής τέθηκαν ομφαλικά αγγεία ενώ βρισκόταν σε καταστολή με μιδαζολάμη και φαιντανύλη. Από την 6η ημέρα ζωής και ενώ η αναπνευστική και καρδιαγγειακή λειτουργία παρουσίαζε σταδιακή βελτίωση, άρχισε να εμφανίζει σποραδικά τιμές αρτηριακής πίεσης >95 ΕΘ οι οποίες έγιναν συχνότερες περί την 14η ημέρα ζωής παρά την προοδευτική διακοπή ινοτρόπων και την αφαίρεση των ομφαλικών καθετήρων. Στα πλαίσια της διερεύνησης της αρτηριακής υπέρτασης ο καρδιολογικός έλεγχος δεν έδειξε στένωση ισθμού αορτής,ο ενδοκρινολογικός έλεγχος ήταν χωρίς παθολογικά ευρήματα και το triplex νεφρικών αρτηριών έδειξε φυσιολογική ροή.Παρά την μη εύρεση αιτίου από τις ανωτέρω εξετάσεις για την αρτηριακή υπέρταση αντιμετωπίστηκε με τριπλή αντιυπερτασική αγωγή με καπτοπρίλη, αμλοδιπίνη και υδραλαζίνη.Στα πλαίσια καρδιολογικού επανελέγχου αναδείχθηκε μόρφωμα στην κοιλιακή αορτή. Εγινε αξονική τομογραφία η οποία ανέδειξε πιθανό τοιχωματικό θρόμβο στην κοιλιακή αορτή. Ως περαιτέρω έλεγχος για την φύση του μορφώματος την 16η ημέρα ζωής έγινε έγχρωμο υπερηχογράφημα κοιλιακής αορτής που ανέδειξε εστιακό διαχωρισμό της κοιλιακής αορτής από το ύψος των νεφρικών αρτηριών και περιφερικότερα. Οι τιμές της αρτηριακής πίεσης επανήλθαν εντός φυσιολογικών ορίων για την ηλικία του μετά από 7 περίπου ημέρες θεραπείας ενώ οι νέες απεικονίσεις ανέδειξαν βελτίωση του διαχωρισμού. Φαίνεται ότι ο τραυματισμός του ενδοθηλίου, σε φορά αντίθετη από τη ροή του αίματος κατά τον καθετηριασμό της ομφαλικής αρτηρίας ενίσχυσε τη διαδικασία επούλωσης με απεικονιστική βελτίωση του διαχωρισμού και συνοδό κλινική αποκατάσταση της νεογνικής υπέρτασης. Εξήλθε λαμβάνοντας αντιυπερτασική αγωγή με οδηγίες παρακολούθησης από παιδονεφρολόγους και νεογνολόγους.

Συμπεράσματα: Ο καθετηριασμός της ομφαλικής αρτηρίας σε εξαιρετικά σπάνιες περιπτώσεις μπορεί να οδηγήσει σε διαχωρισμό της κοιλιακής αορτής και εξ αυτού αρτηριακή υπέρταση. Η αντιμετώπιση είναι συντηρητική.

EA05

ΒΡΟΓΧΟΠΝΕΥΜΟΝΙΚΗ ΔΥΣΠΛΑΣΙΑ ΣΤΑ ΝΕΟΓΝΑ ΗΛΙΚΙΑΣ ΚΥΗΣΗΣ<30 ΕΒΔΟΜΑΔΩΝ: ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ, ΒΑΡΥΤΗΤΑ ΚΑΙ ΚΛΙΝΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ

Αικατερίνη Δρούγια, Ελένη Μαραγκουδάκη, Δημήτριος Κώτσης, Πασχαλινή Τσεκλάζη, Νίκη Δερμιτζάκη, Θεόδωρος Γουβιάς, Δημήτριος Ράλλης, Βασίλειος Γιάπρος
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών (ΜΕΝΝ), Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων, Ιωάννινα

Σκοπός: Η εκτίμηση της συχνότητας και της βαρύτητας της βρογχοπνευμονικής δυσπλασίας (BPD) στα νεογνά ηλικίας κύησης (ΗΚ)<30εβδ και η διερεύνηση των περιγεννητικών και νεογνικών παραγόντων που σχετίζονται με τη νόσο.

Υλικό - Μέθοδοι: Αναδρομική μελέτη, περιλήφθηκαν τα νεογνά ΗΚ<30εβδ που νοσηλεύτηκαν στη ΜΕΝΝ το διάστημα 1/1/2018-31/12/2022. Εξαιρέθηκαν τα νεογνά που απεβίωσαν ή διακομίστηκαν σε άλλα κέντρα πριν τη ΔΗ 36εβδ. Ο ορισμός BPD του NICHD 2018 χρησιμοποιήθηκε για τη διάγνωση και την ταξινόμηση της βαρύτητας της νόσου. Αναλύθηκαν συγκριτικά τα περιγεννητικά χαρακτηριστικά και τα αίτια νοσηρότητας κατά τη νοσηλεία στη ΜΕΝΝ των νεογνών με BPD (BPD-νεογνά) και εκείνων χωρίς BPD (non-BPD νεογνά) και διερευνήθηκαν οι παράγοντες που σχετίζονται με τη νόσο. Αποτελέσματα: Συνολικά 54 νεογνά περιλήφθηκαν στη μελέτη. BPD διαγνώστηκε στα 23/54 (42.6%). Η συχνότητα BPD ανά ΗΚ ήταν: <26εβδ 72.7% (8/11), 26-27εβδ 61% (11/18) and 28-29εβδ 16% (4/25), (p=0.001). BPD grade I είχαν 11/54 νεογνά (20.4%), II 5 (9.3%), και III (σοβαρή BPD) 7 (12.9%). Σε μηχανικό αερισμό (ΜΑ) ήταν 5/7 νεογνά με σοβαρή BPD. Η συχνότητα σοβαρής BPD ήταν στα νεογνά ΗΚ<26εβδ 36% (4/11), 26-28εβδ 11% (2/18) και 28-29εβδ 4% (1/25), (p=0.028). Η μέση ΗΚ των BPD-νεογνών ήταν 26.3εβδ vs 28εβδ των non-BPD (p<0.001) και το μέσο ΒΓ 874g vs 1106g αντίστοιχα (p=0.001). Η συγκριτική ανάλυση έδειξε στα BPD-νεογνά μεγαλύτερα ποσοστά χοριοαμνιονίτιδας (44% vs 10%, p=0.008), διασωλήνωσης στη γέννηση (83% vs 55%, p=0.043), ΣΑΔ 3-4 βαθμού (61% vs 19%, p=0.004), ROP (65% vs 23%, p=0.002) και εξωμήτριου περιορισμού της αύξησης-EUGR (65% vs 36%, p=0.05), μεγαλύτερη διάρκεια ΜΑ (33 vs 3 ημέρες, p<0.001), και μεγαλύτερη ΔΗ εξόδου (43.9εβδ vs 38.9εβδ, p<0.001). Περισσότερες από 1 σοβαρές νοσηρότητες εμφάνιζε το 78% των BPD-νεογνών vs 19% των non-BPD (p<0.001). Η πολυπαραγοντική ανάλυση, σταθμισμένη για την ΗΚ, έδειξε σημαντική συσχέτιση της BPD με τη χοριαμνιονίτιδα (p<0.0001, OR:0.05, 95%CI:0.01-0.23) και τη διάρκεια ΜΑ (p=0.001, OR:1.15, 95%CI:1.06-1.25).

Συμπεράσματα: Η BPD αποτελεί συχνό πρόβλημα στα πολύ πρόωρα νεογνά της ΜΕΝΝ. Η συχνότητα και βαρύτητα της BPD συσχετίζονται αντίστροφα με την ΗΚ. Η χοριοαμνιονίτιδα και η μεγαλύτερη διάρκεια ΜΑ εμφανίζουν ισχυρή συσχέτιση με τη BPD.

ΕΑ06

ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΑΥΞΗΣΗΣ ΣΕ ΝΕΟΓΝΑ <32 ΕΒΔΟΜΑΔΩΝ ΣΙΤΙΖΟΜΕΝΑ ΜΕΣΩ ΚΑΘΕΤΗΡΑ ΜΕ ΔΥΟ ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΕΣ ΠΟΣΟΤΗΤΕΣ ΓΑΛΑΚΤΟΣ ΚΑΤΑ ΤΗ ΝΟΣΗΛΕΙΑ ΣΤΗ ΜΕΝΝ-ΠΡΟΚΑΤΑΡΚΤΙΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Ελένη Μαραγκουδάκη, Μαρία Μπαλτογιάννη, Δημήτριος Κώτσης, Νίκη Δερμιτζάκη, Βασίλειος Γιάπρος
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων, Ιωάννινα

Σκοπός: Τα πολύ πρόωρα νεογνά στις ΜΕΝΝ κατά τη σίτιση με καθετήρα έχουν συνήθως ένα ανώτερο όριο χορηγούμενου όγκου γάλακτος 180-200 ml/kg/ημέρα (είτε μητρικό γάλα είτε ειδική φόρμουλα προώρων). Προκύπτει ωστόσο ο προβληματισμός αν απαιτούνται μεγαλύτεροι όγκοι για την επίτευξη της βέλτιστης αύξησης και νευροανάπτυξης. Αυτή είναι μια προκαταρκτική προοπτική μελέτη που συγκρίνει δύο διαφορετικούς όγκους σίτισης κατά τη νοσηλεία στη ΜΕΝΝ στην αύξηση νεογνών <32 εβδομάδων.

Υλικό - μέθοδοι: Συνολικά 42 πολύ πρόωρα νεογνά σιτίστηκαν με όγκο είτε έως 200 είτε >200 ml/kg/ημέρα μετά τη διακοπή της παρεντερικής διατροφής και έως την εδραίωση μητρικού θηλασμού/ σίτιση με μπιμπερό ή έως τη διορθωμένη ηλικία των 36 εβδομάδων. Περιγεννητικές και μεταγεννητικές παράμετροι καθώς και ανθρωπομετρικά στοιχεία συλλέχθηκαν σε προκαθορισμένα χρονικά σημεία.

Αποτελέσματα: Εκ των 42 πρόωρων νεογνών 12 σιτίστηκαν με όγκο γάλακτος έως 200 ml/kg/ημέρα (ομάδα Α) και 30 >200 ml/kg/ημέρα (ομάδα Β). Οι δύο ομάδες δεν διέφεραν σε βάρος γέννησης, ηλικία κύησης, φύλο. Το μέσο βάρος γέννησης των νεογνών ήταν 1330 gr στην ομάδα Α, 1387 gr στην ομάδα Β και η μέση ηλικία κύησης ήταν 30 εβδομάδες στην ομάδα Α (έναντι 29,7 εβδομάδων στην ομάδα Β). Η μέση μέγιστη ποσότητα γάλακτος ήταν 200 ml/kg στα νεογνά της ομάδας Α, 266 ml/kg στην ομάδα Β, με μέσες θερμίδες 161 kcal/kg και 217 kcal/kg στην ομάδα Α και Β αντίστοιχα. Δεν βρέθηκαν διαφορές στη συχνότητα εμφάνισης σήψης, νεκρωτικής εντεροκολίτιδας, ανοιχτού αρτηριακού πόρου ή BPD μεταξύ των δύο ομάδων. Στις 6 εβδομάδες μετά τον τοκετό, τα νεογνά της ομάδας Β είχαν υψηλότερο σωματικό βάρος (2067gr σε σύγκριση με 1949gr), ενώ το μήκος σώματος και η περίμετρος κεφαλής δεν διέφεραν.

Συμπεράσματα: Τα πρόωρα που τρέφονταν >200ml/kg/ημέρα είχαν υψηλότερο σωματικό βάρος στις 6 εβδομάδες μετά τον τοκετό, αλλά παρόμοιο μήκος σώματος και περίμετρο κεφαλής. Δεν παρουσίασαν υψηλότερη συχνότητα νοσηρότητας κατά την ίδια περίοδο. Καθώς αυτά είναι προκαταρκτικά αποτελέσματα, απαιτείται υψηλότερο δείγμα και περαιτέρω παρακολούθηση για να διαπιστωθεί εάν οι υψηλότεροι όγκοι γάλακτος είναι ευεργετικοί στην ανάπτυξη των πολύ πρόωρων νεογνών.

EA07

Η ΠΡΕΣΕΨΙΝΗ ΩΣ ΠΡΩΙΜΟΣ ΔΕΙΚΤΗΣ ΝΕΟΓΝΙΚΗΣ ΛΟΙΜΩΞΗΣ ΚΑΙ Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΣΤΗ ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΝΕΟΓΝΙΚΗΣ ΛΟΙΜΩΞΗΣ ΒΑΚΤΗΡΙΑΚΗΣ ΚΑΙ ΙΟΓΕΝΟΥΣ ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑΣ - ΠΡΟΔΡΟΜΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Παναγιώτα Μαρκοπούλου, Ειρήνη Νίκαινα, Αθανασία Τραγομάλου, Δάφνη-Βικτωρία Σιδηροπούλου, Αικατερίνη Βαρλάμου, Μαργαρίτα Πεσματζόγλου, Άννα-Βενετία Σκιαθίτου, Τάνια Σιαχανίδου
Μονάδα Νεογνών Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

Εισαγωγή: Οι λοιμώξεις αποτελούν κύρια αιτία νεογνικής νοσηρότητας και θνητότητας και αντιμετωπίζονται αρχικά με εμπειρική αντιβιοτική αγωγή. Η αντοχή των μικροοργανισμών στα αντιβιοτικά, σε συνδυασμό με τις ανεπιθύμητες ενέργειες αυτών, καθιστούν επιτακτική την ανάγκη εφαρμογής διαγνωστικών δοκιμασιών παρά την κλίνη του ασθενούς (Point of Care Testing/POCT) με στόχο τη διάκριση των βακτηριακών λοιμώξεων. Η πρεσεψίνη είναι το διαλυτό τμήμα του υποδοχέα CD14 που απελευθερώνεται από τις βακτηριακέςπρωτεάσες κατά τη σήψη.

Σκοπός: Ο προσδιορισμός των επιπέδων πρεσεψίνης ολικού αίματος σε βακτηριακές και ιογενείς νεογνικές λοιμώξεις.

Υλικό-Μέθοδοι: Προσδιορίστηκαν τα επίπεδα πρεσεψίνης ολικού αίματος, καθώς και η C-αντιδρώσα πρωτεΐνη (CRP) και η προκαλσιτονίνη (PCT) ορού, σε έντεκα τελειόμηνα νεογνά με κλινική εικόνα λοίμωξης. Από αυτά, τέσσερα νεογνά είχαν επιβεβαιωμένη βακτηριακή λοίμωξη (ομάδα Α), ενώ επτά νεογνά είχαν επιβεβαιωμένη ιογενή λοίμωξη (ομάδα Β). Αναζητήθηκε συσχέτιση των επιπέδων πρεσεψίνης αίματος με τα επίπεδα CRP και PCT ορού στις ομάδες των ασθενών. Τα επίπεδα πρεσεψίνης προσδιορίσθηκαν σε ολικό αίμα, εντός σωληναρίου που περιείχε αιθυλενοδιαμινοτετραοξικό οξύ (EDTA), με το σύστημα PATHFAST™ POCT. Για τη στατιστική ανάλυση χρησιμοποιήθηκαν οι δοκιμασίες Student's t-test, Mann-Whitney U-test, correlation/regression και ROC analysis.

Αποτελέσματα: Τα επίπεδα πρεσεψίνης ολικού αίματος βρέθηκαν σημαντικά υψηλότερα στην ομάδα των νεογνών με βακτηριακή λοίμωξη [1271 (789-1926) pg/mL] συγκριτικά με τα νεογνά με ιογενή λοίμωξη [206 (153-360) pg/mL] (p=0.006). Διαπιστώθηκε θετική συσχέτιση των επιπέδων πρεσεψίνης ολικού αίματος με τα επίπεδα CRP (r_s=0.59, p=0.05) και PCT ορού (r_s=0.73, p=0.02) στο σύνολο των νεογνών της μελέτης. Η εφαρμογή καμπύλης ROC έδειξε ότι τα επίπεδα πρεσεψίνης ολικού αίματος αποτελούν πολύ καλό διαγνωστικό δείκτη βακτηριακής νεογνικής λοίμωξης (AUC 1.00, p=0.008), με βέλτιστο διαχωριστικό όριο (cut-offpoint) την τιμή πρεσεψίνης ολικού αίματος 582 pg/mL.

Συμπεράσματα: Τα επίπεδα πρεσεψίνης ολικού αίματος είναι σημαντικά υψηλότερα στις βακτηριακές νεογνικές λοιμώξεις συγκριτικά με τις νεογνικές λοιμώξεις ιογενούς αιτιολογίας και συσχετίζονται θετικά με τα επίπεδα CRP και PCT ορού. Η πρεσεψίνη ολικού αίματος αποτελεί αξιόπιστο δείκτη για την ταχεία διάγνωση νεογνικών λοιμώξεων βακτηριακής αιτιολογίας.

.

ΕΑ08

ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΕΣ ΠΑΡΑΜΕΤΡΟΙ ΜΙΚΡΩΝ ΓΙΑ ΤΗΝ ΗΛΙΚΙΑ ΚΥΗΣΗΣ ΝΕΟΓΝΩΝ ΣΤΗ ΓΕΝΝΗΣΗ: ΑΝΑΔΡΟΜΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΝΤΑΕΤΙΑΣ ΣΕ ΤΡΙΤΟΒΑΘΜΙΑ Μ.Ε.Ν.Ν.

Εμμανουήλ Αθανασόπουλος, Μαρία Τσιριγωτάκη, Εμμανουήλ Χατζάκης, Άννα-Μαρία Θραψανιώτη, Μαρία Πολυχρονάκη, Μαρίνα Κοροπούλη
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου Κρήτης

Σκοπός: Η καταγραφή των αιματολογικών παραμέτρων μικρών για την ηλικία κύησης νεογνών (SGA) σε τριτοβάθμια μονάδα εντατικής νοσηλείας νεογνών (Μ.Ε.Ν.Ν) κατά την πενταετία 2019-2023.

Υλικά - Μέθοδος: Πραγματοποιήθηκε αναδρομική ανασκόπηση των παραμέτρων της γενικής αίματος στη γέννηση όλων των νοσηλευόμενων νεογνών με βάρος γέννησης κάτω από την 10η εκατοστιαία θέση (ΕΘ) από τον Ιανουάριο 2019 έως τον Δεκέμβριο του 2023 και εξετάστηκε η επίπτωση των αιματολογικών διαταραχών. Ακολούθησε συγκριτική μελέτη των υποπληθυσμών ανάλογα με το βάρος γέννησης.

Αποτελέσματα: Μελετήθηκαν 120 SGA νεογνά που νοσηλεύτηκαν στην Μ.Ε.Ν.Ν (57 άρρενα) με μέση διάρκεια κύησης 34+4εβδ. Συνολικά 101 νεογνά (84,1%) γεννήθηκαν με καισαρική τομή και 34 (28,3%) ήταν από δίδυμη κύηση. Η μέση τιμή των λευκών αιμοσφαιρίων ήταν 12.136/μL (εύρος 4100-29.520/μL), η μέση τιμή του απόλυτου αριθμού των πολυμορφοπύρηνων ήταν 6.129/μL (εύρος 800-22.612/μL). Η μέση τιμή αιμοσφαιρίνης ήταν 16,9g/dl (εύρος 10,4-22,8g/dl) και του αιματοκρίτη 49,9% (εύρος 30,7-67%). Η μέση τιμή των αιμοπεταλίων ήταν 240.663/μL (εύρος 80.000-626.000/μL). Λευκοπενία διαπιστώθηκε σε 13 νεογνά (10,8%), θρομβοπενία σε 10 νεογνά (8,3%) και ουδετεροπενία σε 5 νεογνά (4,1%). Αναιμία παρατηρήθηκε σε 10 νεογνά (8,3%) και πολυκυτταραιμία σε 3 νεογνά (2,5%). Πενταπλάσια ποσοστά λευκοπενίας και θρομβοπενίας παρατηρήθηκαν σε πολύ χαμηλού βάρους γέννησης (VLBW) SGA νεογνά σε σύγκριση με τα χαμηλού βάρους γέννησης (LBW) νεογνά [OR 5.7 95%CI (1.4-19.71) p 0.002 και OR 4.7 95%CI (1.31-18.73) p 0.04 αντίστοιχα]. Επίσης, διαπιστώθηκαν στατιστικά σημαντικά υψηλότερα ποσοστά ουδετεροπενίας στα VLBW νεογνά σε σύγκριση με τα LBW, αν και ο πληθυσμός ήταν μικρός (p 0.0001). Δεν διαπιστώθηκαν σημαντικές διαφορές σε νεογνά με βάρος γέννησης κάτω από την 3η ΕΘ.

Συμπεράσματα: Λευκοπενία, θρομβοπενία και αναιμία είναι οι πιο συχνές αιματολογικές διαταραχές στα SGA νεογνά ενώ παρατηρούνται και σημαντικές διαφορές μεταξύ VLBW και LBW SGA νεογνά.

ΕΑ09

ΕΚΒΑΣΗ ΤΩΝ ΕΞΑΙΡΕΤΙΚΑ ΠΡΟΩΡΩΝ ΝΕΟΓΝΩΝ ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ ΤΟΥΣ ΣΤΗ ΜΕΝΝ: ΑΝΑΔΡΟΜΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΝΤΑΕΤΙΑΣ

Εμμανουήλ Αθανασόπουλος, Μαρία Τσιριγωτάκη, Εμμανουήλ Χατζάκης, Περσεφόνη Σκουλά, Μιχαήλ Παπαδήμας, Μαρίνα Κοροπούλη
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου Κρήτης

Σκοπός: Η πρόοδος της περιγεννητικής φροντίδας έχει οδηγήσει σε αύξηση της επιβίωσης των εξαιρετικά πρόωρων νεογνών. Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η καταγραφή της νοσηρότητας και θνησιμότητας των νοσηλευόμενων νεογνών που γεννήθηκαν πριν από την 28η εβδομάδα κύησης.

Υλικό - μέθοδος: Πραγματοποιήσαμε αναδρομική μελέτη των εξαιρετικά πρόωρων νεογνών που νοσηλεύτηκαν στη μονάδα εντατικής νοσηλείας (ΜΕΝΝ) από τον Ιανουάριο 2019 έως και τον Δεκέμβριο 2023. Καταγράψαμε τις πρακτικές φροντίδας, τη νοσηρότητα και τη θνησιμότητα κατά την διάρκεια της νοσηλείας τους. Έγινε ανάλυση των δεδομένων και μελέτη των τάσεων με τη χρήση της δοκιμασίας x2 και x2 for trend (Graphpad Prism 10.1).

Αποτελέσματα: Μελετήθηκαν 35 εξαιρετικά πρόωρα νεογνά (13 αγόρια, 12 κορίτσια) με διάμεση ηλικία κύησης τις 26+6 εβδομάδες (εύρος 22 έως 27+5 εβδομάδες) και μέσο βάρος γέννησης 850γρ (340-1180γρ). Στην πλειοψηφία τους τα νεογνά γεννήθηκαν με καισαρική τομή (24/35,68.5%) και ποσοστό 31% διασωληνώθηκε στην αίθουσα τοκετών (ΔΑΤ) εκ των οποίων η συντριπτική πλειοψηφία αφορούσε νεογνά που γεννήθηκαν σε άλλο κέντρο (ΔΑΤ 100% vs 16.7%, p 0.0002). Επεμβατικός μηχανικός αερισμός εφαρμόσθηκε σε 24 νεογνά (68.5%) κατά τη διάρκεια της νοσηλείας τους. Τουλάχιστον μια δόση επιφανειοδραστικού παράγοντα έλαβαν 25 νεογνά (71.4%) και εννέα νεογνά (31%) έλαβαν φαρμακευτική αγωγή για σύγκλειση ανοικτού αρτηριακού πόρου. Τα ποσοστά επιβίωσης διέφεραν σημαντικά ανάλογα με την ηλικία κύησης στη γέννηση: 25% στις 22-23 εβδομάδες, 90% στις 24-25 εβδομάδες και 90.5% στις 26-27 εβδομάδες κύησης (p 0.004) ενώ δεν διαπιστώθηκαν σημαντικές διαφορές στη θνησιμότητα σε βάθος χρόνου (p 0.32). Από τα νεογνά που επιβίωσαν έως την 36η εβδομάδα (29/35,82.8%), τα περισσότερα παρουσίασαν ήπια βρογχοπνευμονική δυσπλασία (BPD) (15/29, 51.7%), σε οκτώ ανιχνεύτηκε ενδοκοιλιακή αιμορραγία ≥ 2ου βαθμού (27.5%) και σε δυο (6.8%) αμφιβληστροειδοπάθεια της προωρότητας με ανάγκη θεραπείας. Η μέση διάρκεια νοσηλείας ήταν 75 ημέρες (εύρος 1-157ημέρες).

Συμπεράσματα: Παρά τις αλλαγές στη μη επεμβατική υποστήριξη των εξαιρετικά πρόωρων νεογνών, τα ποσοστά BPD παραμένουν υψηλά. Κρίνεται απαραίτητη η συνεχιζόμενη βελτίωση των πρακτικών φροντίδας για την καλύτερη βραχυπρόθεσμη και μακροπρόθεσμη έκβαση αυτού του ευάλωτου πληθυσμού.

EA10

ΕΠΙΠΕΔΑ ΙΝΤΕΡΛΕΥΚΙΝΩΝ ΚΑΙ ΕΝΔΟΘΗΛΙΝΗΣ 1 ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΓΕΝΝΗΣΗ ΣΕ ΝΕΟΓΝΑ ΠΡΟΕΡΧΟΜΕΝΑ ΑΠΟ ΕΓΚΥΟΥΣ ΜΕ ΠΡΟΕΚΛΑΜΨΙΑ ΚΑΙ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΟΥΣ ΜΕ ΝΕΟΓΝΙΚΗ ΘΡΟΜΒΟΚΥΤΤΑΡΟΠΕΝΙΑ ΚΑΙ ΜΕ ΒΡΟΓΧΟΠΝΕΥΜΟΝΙΚΗ ΔΥΣΠΛΑΣΙΑ

Χρήστος-Γεώργιος Κοντοβαζαινίτης[1], Δήμητρα Γιαλαμπρίνου[1], Αλεξάνδρα Φλέβα[2], Αναστασία Γιαννάκου[2], Μαρία-Ελίνα Μπεσίνα[2], Μαρία Βαρσάμη[2], Αβραάμ Πουλιάκης[3], Θεόδωρος Θεοδωρίδης[4], Ελισσάβετ Διαμαντή[1], Γεώργιος Μητσιάκος[1]

[1] Β' Νεογνολογική Κλινική και Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΑΠΘ, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης Παπαγεωργίου, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

[2] Εργαστήριο Ανοσολογίας και Ιστοσυμβατότητας, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

[3] Β' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής ΕΚΠΑ, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Αττικόν, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

[4]Α' Μαιευτική και Γυναικολογική Κλινική ΑΠΘ, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης Παπαγεωργίου, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Σκοπός: Να μελετηθούν τα επίπεδα των Ιντερλευκινών (IL-2,6,8) και του Παράγοντα Νέκρωσης Όγκων α (TNFα) και της Ενδοθηλίνης 1 (ET-1) σε νεογνά προερχόμενα από μητέρες με προεκλαμψία και να συσχετιστούν με μείζονες νεογνολογικές επιπλοκές.

Υλικό - Μέθοδοι: Πραγματοποιήθηκε μελέτη παρατήρησης. Συμπεριελήφθησαν 31 έγκυοι με προεκλαμψία και τα 34 νεογνά αυτών, καθώς και 45 υγιείς έγκυοι και τα 47 νεογνά αυτών. Μητρικό φλεβικό δείγμα αίματος λήφθηκε προ του τοκετού, ενώ το νεογνικό φλεβικό δείγμα λήφθηκε έως και μία ώρα μετά την γέννηση.

Αποτελέσματα: Τα δημογραφικά χαρακτηριστικά των ομάδων ασθενών και ελέγχου δεν παρουσίασαν στατιστικά σημαντικές διαφορές. Οι μητέρες με προεκλαμψία παρουσίασαν υψηλότερα επίπεδα IL-2,6 και ET-1 σε σχέση με τις υγιείς εγκύους. Τα προερχόμενα από μητέρες με προεκλαμψία νεογνά παρουσίασαν υψηλότερα επίπεδα IL-2 και TNFα σε σχέση με τα προερχόμενα από υγιείς μητέρες. Σε σχέση με τα προερχόμενα από μητέρες με προεκλαμψία νεογνά, η πιθανότητα Απολύτου Αριθμού Αιμοπεταλίων PLT<$150x10^9$/L στην γέννηση συσχετίστηκε με τα επίπεδα IL-2 και ET-1 των εγκύων με προεκλαμψία (OR 1.75 p=0.04, και OR 7.38 p=0.04 αντίστοιχα). Η μητρική IL-2 προέβλεπε την πιθανότητα νεογνικών PLT<$150x10^9$/L με ευαισθησία 67%, ειδικότητα 82%, όριο τα 4.81 pg/mL και Εμβαδόν της Περιοχής κάτω από την Καμπύλη AUC 0.75. Η μητρική ET-1 προέβλεπε την παραπάνω επιπλοκή με ευαισθησία 100%, ειδικότητα 54%, όριο τα 0.74 pg/mL και AUC 0.75. Στα νεογνά από μητέρες με προεκλαμψία, η Βρογχοπνευμονική Δυσπλασία BPD συσχετίστηκε με την νεογνική IL-2 (OR 1.24 με p=0.04). Η νεογνική IL-2 την πρώτη ώρα ζωής μπορούσε να προβλέψει την πιθανότητα εμφάνισης BPD αργότερα με ευαισθησία 86%, ειδικότητα 54%, όριο τα 4.81 pg/mL και AUC 0.72.

Συμπεράσματα: Τα παιδιά που προέρχονται από εγκύους με προεκλαμψία παρουσιάσαν αυξημένα επίπεδα IL-2 και TNFα κατά την πρώτη ώρα ζωής, γεγονός που αναδεικνύει επηρεασμένη φλεγμονώδη απόκριση. Η μητρική ET-1 παρουσίασε σημαντική ευαισθησία , ενώ η μητρική IL-2 παρουσίασε σημαντική ειδικότητα για την πρόβλεψη της νεογνικής θρομβοκυτταροπενίας κατά την γέννηση. Η μητρική προεκλαμψία δύναται να αυξάνει τη νεογνική προφλεγμονώδηκυτταροκίνη IL-2 κατά την γέννηση, γεγονός που μπορεί να επηρεάζει την αγγειακή επαναδιαμόρφωση (remodeling), αυξάνοντας την πιθανότητα για επιπλοκές όπως η BPD.

EA11

ΜΕΛΕΤΗ ΤΟΥ ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΥ ΠΗΞΗΣ ΕΓΚΥΩΝ ΜΕ ΠΡΟΕΚΛΑΜΨΙΑ ΚΑΙ ΤΩΝ ΝΕΟΓΝΩΝ ΤΟΥΣ ΤΗΝ 1Η ΩΡΑ ΖΩΗΣ ΜΕ ΤΗΝ ΧΡΗΣΗ ΤΗΣ ΘΡΟΜΒΟΕΛΑΣΤΟΜΕΤΡΙΑΣ

Χρήστος-Γεώργιος Κοντοβαζαινίτης[1], Δήμητρα Γιαλαμπρίνου[1], Θεόδωρος Θεοδωρίδης[2], Αλεξάνδρα Φλέβα[3], Ελισσάβετ Διαμαντή[1], Γεώργιος Μητσιάκος[1]

[1] Β' Νεογνολογική Κλινική και Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΑΠΘ, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης Παπαγεωργίου, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

[2] Α' Μαιευτική και Γυναικολογική Κλινική ΑΠΘ, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης Παπαγεωργίου, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

[3] Εργαστήριο Ανοσολογίας και Ιστοσυμβατότητας, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

Σκοπός: Ενώ η προεκλαμψία σχετίζεται με υπερπηκτικότητα, αυτή δεν αντικατοπτρίζεται επαρκώς από τις Συμβατικές Δοκιμασίες Πήξης (CCTs). Επίσης, δεν υπάρχουν πολλά δεδομένα αναφορικά με την επίδραση της προεκλαμψίας στον νεογνικό μηχανισμό πήξης. Σκοπός μας ήταν η μελέτη του μηχανισμού πήξης με Θρομβοελαστομετρία (ROTEM) νεογνών από εγκύους με προεκλαμψία κατά την πρώτη ώρα ζωής.

Υλικό - Μέθοδοι: Συμπεριελήφθησαν 31 έγκυοι με προεκλαμψία και τα 34 νεογνά αυτών, καθώς και 45 υγιείς έγκυοι και τα 47 νεογνά αυτών. Μητρικό δείγμα αίματος λήφθηκε προ του τοκετού. Νεογνικό δείγμα λήφθηκε έως και μία ώρα μετά την γέννηση και πριν την χορήγηση βιταμίνης Κ. Ο μηχανισμός πήξης μελετήθηκε με τις CCTs και με τις εκθέσεις της ROTEM: INTEM (Ενδογενής), EXTEM (Εξωγενής), FIBTEM (Ινωδογόνου), APTEM (Απροτινίνης).

Αποτελέσματα: Δημογραφικά χαρακτηριστικά των ομάδων ασθενών και ελέγχου δεν παρουσίασαν στατιστικά σημαντικές διαφορές. Δεν παρατηρήθηκαν διαφορές στις CCTs μεταξύ των ομάδων ασθενών και ελέγχου. Οι έγκυοι με προεκλαμψία παρουσίασαν: μικρότερο ClottingTime και υψηλότερη A-angle στις FIBTEM, APTEM, υψηλότερη MCE (Maximum Clot Elasticity) στη FIBTEM, υψηλότερη ACF (Actual Clot Firmness) στις INTEM, FIBTEM, χαμηλότερη ML (Maximum Lysis) στην INTEM, και υψηλότερο ClotFormationRate στις INTEM, FIBTEM, APTEM. Σε όλες τις εκθέσεις ROTEM, τα νεογνά από μητέρες με προεκλαμψία παρουσίασαν μειωμένες τιμές MaximumClotFirmness, Amplitude στα 10,20,30 λεπτά, MCE και ACF. Παρουσίασαν επίσης: αυξημένο Clot Formation Time στις INTEM, EXTEM, APTEM, μειωμένη A-angle στις INTEM, EXTEM, μειωμένο LysisIndex στα 60 λεπτά στις EXTEM, APTEM, και αυξημένη ML στην APTEM.

Συμπεράσματα: Οι CCTs δεν ήταν ικανές να αποκαλύψουν τις αλλαγές που παρατηρούνται στον μηχανισμό πήξης του μελετώμενου πληθυσμού. Οι έγκυοι με προεκλαμψία παρουσίασαν γρηγορότερη φάση έναρξης (initiation phase), και επηρεασμένη φάση επέκτασης (propagation phase), γρηγορότερο σχηματισμό και ενίσχυση του θρόμβου, γρηγορότερο σχηματισμό θρομβίνης, και εναπόθεση και διασύνδεση ινικής. Παρουσίασαν επίσης υπερινωδόλυση. Τα νεογνά εγκύων με προεκλαμψία παρουσίασαν μακρύτερη φάση ενίσχυσης (amplification phase) με πιο αργή αρχική εναπόθεση και διασύνδεση ινικής, και μειωμένη ισχύ και σταθερότητα θρόμβου. Οι έγκυοι με προεκλαμψία παρουσίασαν υπερπηκτικό προφίλ συγκριτικά με τις υγιείς. Αντιθέτως, τα νεογνά εγκύων με προεκλαμψία παρουσίασαν κατά την 1η ώρα ζωής υποπηκτικό προφίλ σε σχέση με τα νεογνά προερχόμενα από υγιείς μητέρες.

EA12

ΥΠΟΠΗΚΤΙΚΟ ΠΡΟΦΙΛ ΣΤΗ ΘΡΟΜΒΟΕΛΑΣΤΟΜΕΤΡΙΑ ΝΕΟΓΝΩΝ ΠΡΟΕΡΧΟΜΕΝΩΝ ΑΠΟ ΜΗΤΕΡΕΣ ΜΕ ΠΡΟΕΚΛΑΜΨΙΑ ΚΑΙ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΟΥ ΜΕ ΤΙΣ IL-2, IL-6, IL-8, TNFα ΚΑΙ ET-1.

Χρήστος - Γεώργιος Κοντοβαζαινίτης[1], Δήμητρα Γιαλαμπρίνου[1], Αλεξάνδρα Φλέβα[2], Αναστασία Γιαννάκου[2], Μαρία Βαρσάμη[2], Μαρία-Ελίνα Μπεσίνα[2], Θεόδωρος Θεοδωρίδης[3], Ελισσάβετ Διαμαντή[1], Γεώργιος Μητσιάκος[1]

[1] Β' Νεογνολογική Κλινική και Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

[2] Εργαστήριο Ανοσολογίας και Ιστοσυμβατότητας, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

[3] Α' Μαιευτική και Γυναικολογική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Σκοπός: Η συσχέτιση παραμέτρων της Θρομβοελαστομετρίας (ROTEM) με τις Ιντερλευκίνες (IL-2,6,8), τον Παράγοντα Νέκρωσης Όγκων α (TNFα) και την Ενδοθηλίνη 1 (ET-1) σε νεογνά από μητέρες με προεκλαμψία.

Υλικό - Μέθοδοι: Συμπεριελήφθησαν 34 νεογνά από εγκύους με προεκλαμψία και 47 νεογνά από υγιείς μητέρες. Νεογνικό δείγμα λήφθηκε έως και μία ώρα μετά την γέννηση και πριν την χορήγηση βιταμίνης Κ. Η υπερινωδόλυση ορίστηκε ως CFT (Clot Formation Time) APTEM (ROTEM με Απροτινίνη)<CFT EXTEM (Εξωγενής ROTEM) και MCF (Maximum Clot Firmness) APTEM>MCF EXTEM και ML (Maximum Lysis) EXTEM>15% με φυσιολογική ML APTEM. Η ανεπάρκεια Ινωδογόνου αναδείχθηκε από MCF FIBTEM (ROTEM Ινωδογόνου)<13mm, η ανεπάρκεια παραγόντων ενδογενούς οδού από MCF INTEM<48mm και η ανεπάρκεια παραγόντων εξωγενούς οδού από MCF EXTEM<45mm.

Αποτελέσματα: Τα δημογραφικά χαρακτηριστικά των ομάδων ασθενών και ελέγχου δεν παρουσίασαν στατιστικά σημαντικές διαφορές. Τα νεογνά προερχόμενα από μητέρες με προεκλαμψία παρουσίασαν χαμηλότερο αριθμό αιμοπεταλίων και υποπηκτικό προφίλ στη ROTEM και παράλληλα υψηλότερα επίπεδα IL-2 και TNFα σε σχέση με αυτά από υγιείς μητέρες. Τα ποσοστά των νεογνών από μητέρες με προεκλαμψία και με ανεπάρκεια ινωδογόνου καθώς και με ανεπάρκεια παραγόντων εξωγενούς οδού (55.9% και 29.4% αντίστοιχα) ήταν σημαντικά αυξημένα, σε σχέση με τα αντίστοιχα ποσοστά των νεογνών από υγιείς μητέρες (29.8% p=0.02 και 8.5% p=0.01 αντίστοιχα). Τα νεογνά με ανεπάρκεια παραγόντων ενδογενούς και εξωγενούς οδού τα προερχόμενα από εγκύους με προεκλαμψία παρουσίασαν αυξημένη IL-2, σε σχέση με αυτά χωρίς ανεπάρκεια παραγόντων ενδογενούς και εξωγενούς οδού και που προήλθαν από εγκύους με προεκλαμψία (p=0.01 και p=0.02 αντίστοιχα). Τα νεογνά με υπερινωδόλυση τα προερχόμενα από μητέρες με προεκλαμψία παρουσίασαν υψηλότερη IL-6, σε σχέση με αυτά χωρίς υπερινωδόλυση και που προήλθαν από εγκύους με προεκλαμψία (p=0.01). Τα νεογνά με ανεπάρκεια ινωδογόνου τα προερχόμενα από εγκύους με προεκλαμψία παρουσίασαν υψηλότερη ET-1, σε σχέση με αυτά χωρίς ανεπάρκεια ινωδογόνου και που προήλθαν από μητέρες με προεκλαμψία (p=0.03).

Συμπεράσματα: Κατά την πρώτη ώρα ζωής, το υποπηκτικό προφίλ στη ROTEM των νεογνών από μητέρες με προεκλαμψία φαίνεται να σχετίζεται με μειωμένο αριθμό αιμοπεταλίων όπως επίσης και με αυξημένα επίπεδα IL-2 και TNFα. Και αυτό διότι τα αυξημένα επίπεδα IL-2 και TNFα συσχετίστηκαν με την ανεπάρκεια παραγόντων της ενδογενούς και εξωγενούς οδού.

	Νεογνά από μητέρες με Προεκλαμψία (N=34)	Νεογνά από υγιείς μητέρες (N=47)	P-Value
Υπερινωδόλυση	10/34 (29.4%)	11/47 (23.4%)	0.54
MCF[1] FIBTEM[2] < 13mm	19/34 (55.9%)	14/47 (29.8%)	**0.02**
MCF INTEM[3] < 48mm	9/34 (26.5%)	8/47 (17%)	0.30
MCF EXTEM[4] < 45mm	10/34 (29.4%)	4/47 (8.5%)	**0.01**

	Νεογνά από μητέρες με Προεκλαμψία (N=34)		P-value	Νεογνά από υγιείς μητέρες (N=47)		P-Value
	Υπερινωδόλυση (N=10)	Χωρίς Υπερινωδόλυση (N=24)		Υπερινωδόλυση (N=11)	Χωρίς Υπερινωδόλυση (N=36)	
IL2[5]	5.7 (5-6.3)	4.9 (4.2-5.5)	0.11*	4.3 (3.3-5.1)	4.5 (2.7-5.4)	0.99*
IL6[6]	168.4 (101.7-290)	50.1 (19.3-109.9)	**0.01***	233.6 254.1	260.2 385.5	0.87
IL8[7]	15.6 (10.6-40.2)	5.8 (4.1-19.6)	0.08*	5.2 (3.5-7.4)	6.5 (4.6-15.1)	0.21*
TNFα[8]	13.6 (12.1-14.7)	13.2 (10.3-14.9)	0.46*	10.5±2.6	10±2	0.62
ET1[9]	1.3 (1-1.5)	1.2 (0.9-1.6)	0.81*	1.2±0.3	1.2±0.4	0.80

	Νεογνά από μητέρες με Προεκλαμψία (N=34)		P-value	Νεογνά από υγιείς μητέρες (N=47)		P-Value
	MCF FIBTEM < 13mm (N=)	MCF FIBTEM ≥ 13mm (N=)		MCF FIBTEM < 13mm (N=)	MCF FIBTEM ≥ 13mm (N=)	
IL2	5.2 (4.7-5.7)	5 (4.3-5.9)	0.58*	3.9 (2.1-5.7)	4.5 (3.3-5)	0.89*
IL6	104.8 (28.8-198.2)	61.2 (24.7-132.6)	0.79*	76 (10.4-467.2)	86.1 (14.5-314.6)	0.84*
IL8	10.9 (4.7-28.5)	5.8 (4.9-23.1)	0.74*	6.2 (4.8-16.5)	6.5 (4.6-11.4)	0.99*
TNFα	13.4 (12.7-14)	10.8 (10.3-15.6)	0.63*	9.7±2.6	10.3±2	0.59
ET1	1.5±0.5	1.2±0.3	**0.03*** **	1±0.5	1.2±0.4	0.34

	Νεογνά από μητέρες με Προεκλαμψία (N=34)		P-value	Νεογνά από υγιείς μητέρες (N=47)		P-value
	MCF INTEM < 48mm (N=9)	MCF INTEM ≥ 48mm (N=25)		MCF INTEM < 48mm (N=8)	MCF INTEM ≥ 48mm (N=39)	
IL2	5.6 (5.5-6.3)	4.8 (4.11-5.23)	**0.01***	2.5 (2.3-3.9)	4.5 (3.5-5.6)	0.08*
IL6	117.9 (100.7-224)	52.4 (19.9-124.4)	0.06*	110.5 (99.9-268.4)	53.2 (6.9-339.7)	0.40*
IL8	10.9 (8.5-18)	5.8 (4.1-28.8)	0.35*	4.3 (3.3-9.2)	6.5 (4.7-14.7)	0.19*
TNFα	13.5 (12.4-13.8)	13 (10.3-15.4)	0.59*	8.5 (8-8.7)	10.3 (9.2-12.2)	0.10*
ET1	1.4 (1-1.7)	1.2 (1-1.4)	0.99*	1 (0.9-1.2)	1.3 (0.9-1.4)	0.72*

	Νεογνά από μητέρες με Προεκλαμψία (N=34)		P-value	Νεογνά από υγιείς μητέρες (N=47)		P-value
	MCF EXTEM < 45mm (N=10)	MCF EXTEM ≥ 45mm (N=24)		MCF EXTEM < 45mm (N=4)	MCF EXTEM ≥ 45mm (N=43)	
IL2	5.6 (5.2-6.1)	4.7 (4.1-5.3)	**0.02***	4.5 (3.6-4.7)	4.4 (2.3-5.6)	0.97*
IL6	112.6 (85.7-211.1)	56 (19.3-134.4)	0.16*	73.2 (61.1-220.2)	99.1 (8.7-318.3)	0.76*
IL8	10.7 (8.1-16.8)	5.8 (4.5-29.1)	0.66*	10.5 (6.8-30.4)	6.2 (4.6-13.5)	0.77*
TNFα	13.5 (12-13.8)	13.2 (10.3-15.5)	0.69*	8.7 (8.7-9.6)	10.1 (8.4-11.8)	0.62*
ET1	1.3 (1-1.7)	1.2 (1-1.5)	1.00*	1.1 (0.8-1.4)	1.2 (0.9-1.4)	0.80*

[1]MCF: Maximum Clot Firmness; [2]FIBTEM: Fibrinogen ROTEM – ROTEM Ινωδογόνου; [3]INTEM: Intrinsic ROTEM – ROTEM Εξωγενούς οδού; [4]EXTEM: Extrinsic ROTEM – ROTEM Εξωγενούς οδού, [5]IL2: Interleukin 2 – Ιντελευκίνη 2; [7]IL6: Interleukin 6 – Ιντερλευκίνη 6; [8]IL8: Interleukin 8 – Ιντερλευκίνη 8; [9]TNFα: Tumor Necrosis Factor α – Παράγοντας Νέκρωσης Όγκων α; [10]ET1: Endothelin 1 – Ενδοθηλίνη 1

ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΑ ΑΝΑΡΤΗΜΕΝΕΣ ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΙΣ (e-posters)

eP01

ΠΕΡΙΓΕΝΝΗΤΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΚΙΝΔΥΝΟΥ ΑΘΗΡΩΜΑΤΩΣΗΣ ΣΤΑ ΠΑΙΔΙΑ: ΜΙΑ ΣΥΣΤΗΜΑΤΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ ΚΑΙ ΜΕΤΑ-ΑΝΑΛΥΣΗ

Αγγελική Ταΐρη[1], Δέσποινα Μπριάνα[2]
[1] Β' Παιδιατρική Κλινική, Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «Παναγιώτη & Αγλαΐας Κυριακού» Αθηνών, Αθήνα
[2] ΜΕΝΝ , Γ' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο «Αττικόν», Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

Σκοπός: Η διερεύνηση των παραγόντων κινδύνου που επιδρούν κατά την περιγεννητική περίοδο και προδιαθέτουν σε ανάπτυξη αθηρωμάτωσης στην παιδική ηλικία.

Υλικό-Μέθοδοι: Για την ανασκόπηση έγινε αναζήτηση μελετών σχετικά με παράγοντες κινδύνου αθηρωμάτωσης στα παιδιά σε ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων (PubMed, SCOPUS, Cochrane Library και ScienceDirect). Η αναζήτηση και αξιολόγηση των μελετών έγινε από δύο ερευνητές. Στην συστηματική ανασκόπηση εντάχθηκαν μελέτες κοόρτης και ασθενών-μαρτύρων που δημοσιεύθηκαν μετά το 2000, αφορούσαν αποκλειστικά σε περιγεννητικούς παράγοντες κινδύνου και στις οποίες η αθηρωματική βλάβη εμφανιζόταν έως την εφηβική ηλικία. Η ποιότητα των μελετών αξιολογήθηκε με την κλίμακα New Castle and Ottawa. Στην συστηματική ανασκόπηση προστέθηκαν 26 μελέτες μέτριας και υψηλής ποιότητας, εκ των οποίων οι 3 εντάχθηκαν στην μετα-ανάλυση.

Αποτελέσματα: Οι προ-αθηρωματικές αλλοιώσεις στα παιδιά ανευρίσκονται με μη παρεμβατικές απεικονιστικές μεθόδους υπολογίζοντας παραμέτρους όπως η ταχύτητα σφυγμικού κύματος (PWV), η πάχυνση του αγγειακού ενδοθηλίου (IMT), η ακαμψία του αρτηριακού τοιχώματος και η επασβέστωση των στεφανιαίων αρτηριών. Από τους περιγεννητικούς παράγοντες κινδύνου που μελετήθηκαν, η προωρότητα, το χαμηλό βάρος γέννησης, η ενδομήτρια υπολειπόμενη αύξηση (IUGR) και η απότομη πρόσληψη βάρους στην βρεφική ηλικία σχετίζονται με την εμφάνιση τέτοιων αγγειακών αλλοιώσεων. Η εξωσωματική γονιμοποίηση (IVF) συσχετίζεται με την ανώμαλη έκφραση πρωτεϊνών επιφανείας στα ομφαλικά αγγεία των νεογνών, οι οποίες ενοχοποιούνται για αγγειακές δυσλειτουργίες. Η περιγεννητική λοίμωξη από τον ιό HIV ευθύνεται για χρόνια φλεγμονή των αγγείων και αύξηση του πάχους του αρτηριακού ενδοθηλίου. Μητρικοί παράγοντες όπως η παχυσαρκία, ο σακχαρώδης διαβήτης κύησης, καθώς και η κατανάλωση αλκοόλ και καπνού στην κύηση οδηγούν σε πρώιμες αγγειακές βλάβες. Επιπλέον, τα χαμηλά επίπεδα B12 και τα υψηλά επίπεδα ομοκυστείνης στο ομφαλικό αίμα των νεογνών σχετίζονται με πρώιμη αθηρωμάτωση των παιδιών. Τέλος, οι παραπάνω περιγεννητικοί παράγοντες προδιαθέτουν στη γέννηση παιδιών με υψηλότερα ποσοστά παχυσαρκίας, αρτηριακής υπέρτασης και μεταβολικού συνδρόμου που αποτελούν συνεργικούς παράγοντες κινδύνου για ανάπτυξη αθηρωμάτωσης. Από τη μετα-ανάλυση προέκυψε ότι η προωρότητα δεν σχετίζεται στατιστικά σημαντικά με την πάχυνση του αγγειακού ενδοθηλίου.

Συμπεράσματα: Η περιγεννητική περίοδος είναι ιδιαίτερα ευαίσθητη στις επιδράσεις εξωγενών παραγόντων με αποτέλεσμα να συντελούνται δομικές και λειτουργικές μεταβολές στο αγγειακό ενδοθήλιο που είναι καθοριστικές για την εμφάνιση καρδιαγγειακών παθήσεων ήδη από την παιδική ηλικία.

eP02

Η ΕΠΙΔΡΑΣΗ ΤΗΣ ΔΙΑΤΡΟΦΗΣ ΤΟΥ ΝΕΟΓΝΟΥ ΜΕΣΩ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΑΠΟ ΜΗΤΕΡΕΣ ΜΕ ΣΜΝ

Σπυρίδων Χαντζησαλάτας
MD, MSc, PhD Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

Εισαγωγή: Τα σεξουαλικώς μεταδιδόμενα νοσήματα έχει αποδειχθεί ότι μπορούν να μεταδοθούν από την μητέρα στο έμβρυο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης αλλά και με τον θηλασμό. Ένα από τα αποτέλεσμα της μετάδοσης αυτής είναι και ο επηρεασμός της σωστής διατροφής του νεογνού μέσω του μητρικού θηλασμού.

Σκοπός: της παρούσης μελέτηςείναι η διερεύνηση της δυνατότητας της επιδράσεως της διατροφής του νεογνού μέσω μητρικού θηλασμού από μητέρες που πάσχουν από ΣΜΝ.

Υλικό - Μέθοδοι: απετέλεσε η συνεχιζόμενη διερεύνηση της επίπτωσης των σεξουαλικώς μεταδιδόμενων νοσημάτων σε συνδυασμό με την ενδελεχή ανασκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας καθώς και η αξιολόγηση της επίπτωσης που μπορεί να έχουν τα ΣΜΝ στα θηλάζοντα βρέφη.

Αποτελέσματα: έδειξαν ότι εάν η μητέρα είναι φορέας του ιού της επίκτητης ανοσολογικής ανεπάρκειας (HIV) υπάρχει αυξημένος κίνδυνος μετάδοσης του ιού μέσω του θηλασμού στο βρέφος. Το ίδιο συμβαίνει εάν η μητέρα πάσχει από σύφιλη ή από ερπητική λοίμωξη γιατί υπάρχει κίνδυνος μετάδοσης των δύο αυτών ΣΜΝ από βλάβες που έχουν προκληθεί στους μαστούς αλλά και στις θηλές. Στην τελευταία περίπτωση θα μπορούσε μία μητέρα να συλλέγει το γάλα της και να το δίνει στο θηλάζον βρέφος αλλά αυτό απαιτεί πολύ μεγάλη προσοχή και βεβαιότητα ότι η περιοχή των μαστών και των θηλών δεν έχουν προσβληθεί και ότι ο συλλέκτης δεν έρχεται σε επαφή με μολυσμένη περιοχή. Τυχόν λοίμωξη της μητέρας από χλαμύδια, γονόρροια ή ιούς HPV δεν είναι απαγορευτικές για τον θηλασμό.

Συμπέρασμα: από τις μελέτες αποδείχθηκε ότι ο θηλασμός βρέφους όταν η μητέρα πάσχει από κάποιο ΣΜΝ πρέπει να γίνεται με πολύ μεγάλη προσοχή και μόνο κατόπιν Ιατρικής καθοδήγησης για την αποφυγή μετάδοσης σεξουαλικώς μεταδιδόμενου νοσήματος στο θηλάζον νεογνό.

eP03

ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΦΑΣΜΑΤΟΣ ΑΚΟΥΣΤΙΚΗΣ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑΣ ΣΤΟΝ ΠΛΗΘΥΣΜΟ ΤΗΣ ΜΟΝΑΔΑΣ ΕΝΤΑΤΙΚΗΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΝΕΟΓΝΩΝ

Ελένη Λίτσου[1], Χαράλαμπος Αγγελίδης[2], Παναγιώτης Κούκλης[2], Πατρώνα Βεζυράκη-Αγγελίδου[2]
[1] Ωτορινολαρυγγολογική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων, Ιωάννινα
[2] Σχολή Επιστήμων Υγείας, Ιατρικό Τμήμα, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

Εισαγωγή: Η διαταραχή φάσματος ακουστικής νευροπάθειας (ANSD) είναι σπάνια διαταραχή της ακοής που χαρακτηρίζεται από διαταραγμένη νευρική αγωγιμότητα. Είναι αποτέλεσμα προσυναπτικών διαταραχών που επηρεάζουν τα έσω τριχωτά κύτταρα ή/και μετασυναπτικών διαταραχών των δενδριτώνκαι των αξόνων του ακουστικού νεύρου. Χαρακτηριστικό είναι η φυσιολογική λειτουργία των έξω τριχωτών κυττάρων (παρουσία ωτοακουστικών εκπομπών [OAEs]) και τα μη φυσιολογικά προκλητά ακουστικά δυναμικά του εγκεφαλικού στελέχους (ABRs). Επιπλέον, οι ασθενείς με ANSD έχουν κακή διάκριση ομιλίας στις δοκιμασίες συμπεριφοράς. Όλα αυτά υποδηλώνουν φυσιολογική λειτουργία του κοχλία και εξασθενημένη μετάδοση του σήματος από τον κοχλία στον ακουστικό φλοιό.

Σκοπός: Ο προσδιορισμός της συχνότητας της ANSD και των παραγόντων κινδύνου της στον πληθυσμό της ΜΕΘΝ.

Υλικό - Μέθοδοι: Αναζήτηση άρθρων και μελετών από τις βάσεις δεδομένων PubMed, PMC και Cochrane με όρους - λέξεις κλειδιά συναφή με τον τίτλο.

Αποτελέσματα: Οι παράγοντες κινδύνου για ANSD περιλαμβάνουν γενετικούς και περιβαλλοντικούς παράγοντες. Γνωστά γενετικά σύνδρομα που σχετίζονται με ANSD είναι διάφορες κληρονομικές νευροεκφυλιστικές ασθένειες: αταξία Friedreich και νόσος Charcot-Marie-Tooth. Στους περιβαλλοντικούς παράγοντες ανήκουν: χαμηλό βάρος γέννησης, προωρότητα, υπερχολερυθριναιμία που απαιτεί μεταγγίσεις, ωτοτοξικά φάρμακα, υποξία, μηχανικός αερισμός. Πολλοί από αυτούς τους παράγοντες συνδέονται με εισαγωγή στη ΜΕΘΝ. Ως εκ τούτου, οι ασθενείς της ΜΕΘΝ θεωρούνται υψηλού κινδύνου για ANSD. Μια προοπτική μελέτη των Rea et al. ανέφερε ότι 48%των βρεφών της ΜΕΘΝ είχαν παρούσες OAEs και ABR-αποδεδειγμένη απώλεια ακοής >40 dB, ενώ μια άλλη, των Bergetal. ανέφερε συχνότητα 24%. Το ποσοστό ANSD στο γενικό πληθυσμό είναι 1-2/10.000 ενώ στον πληθυσμό της ΜΕΘΝ 5/10.000 γεννήσεις.

Συμπεράσματα: Οι ασθενείς της ΜΕΘΝ θα πρέπει να ελέγχονται με κατάλληλες εξετάσεις ακοής στα νεογνά, όπως τα ABR, δεδομένης της σταθερής επίπτωσης του ANSD σε αυτόν τον ευάλωτο πληθυσμό.

eP04

ΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΗ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ 84- ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Ιφιγένεια Αποστόλου[1], Βασιλική Βαρλάμη[1], Εμαννουιλίτσα Τσουβαλά[1], Αγγελική Γερεντέ[2], Αλεξάνδρα Σκαρλάτου[1], Ιωάννα Σπανοπούλου[1]
[1] ΜΕΝΝ, ΠΓΝ Αλεξανδρούπολης, Αλεξανδρούπολη
[2] Πανεπιστημιακή Μ-Γ Κλινική Αλεξανδρούπολης

Σκοπός: Παρουσίαση σπάνιου συνδρόμου μεταλλάξεων στο γονίδιο UGDH με κλινική εκδήλωση «Αναπτυξιακής και Επιληπτικής Εγκεφαλοπάθειας 84»

Υλικό - Μέθοδοι: Νεογνό θήλυ το οποίο γεννήθηκε από 37 χρονηΙΙτόκο μητέρα με ΚΤ λόγω ΠΚΤ, με ΔΚ: 37w+4d, Β.Γ:2190gr (συμμετρικό SGA) και Apgar score :1' 2, 5' 5 (απνοϊκό, κυανωτικό, με βραδυκαρδία, χωρίς αντιδράσεις σε ερεθίσματα, γενικευμένη έντονη υπερτονία) προσκομίστηκε στη ΜΕΝΝ αμέσως μετά τη γέννηση λόγω περιγεννητικής ασφυξίας σε έδαφος γεννητικού συνδρόμου. Κατά τον υπερηχογραφικό έλεγχο στην 28η εβδομάδα κύησης διαπιστώθηκε θήλυ έμβρυο με σοβαρή καθυστέρηση της ενδομήτριας αύξησης (EFW:6η ΕΘ, TCD:6η ΕΘ, HC<1η ΕΘ, AC<1η ΕΘ, FL:43η ΕΘ, HL:47η ΕΘ), κλινοδακτυλίαάμφω, μονίμως ελάχιστη πλήρωση στομάχου, ήπια διάταση αμφότερων των οπισθίωνκεράτων των πλαγίων κοιλιών του εγκεφάλου, αυξημένη ποσότητα αμνιακού υγρού και φυσιολογικά Doppler. Διενεργήθηκε αμνιοπαρακέντηση για τον προσδιορισμό του εμβρυϊκού μοριακού καρυότυπου, καθώς και προσδιορισμός του μοριακού καρυότυπου των γονέων από περιφερικό αίμα.

Αποτελέσματα: Εμβρυϊκός μοριακός καρυότυπος: ανίχνευση δύο ετερόζυγων μεταλλάξεων στο γονίδιο UGDH [c.1246G>T(p.Glu416Ter), c.694A>T (p.Ser232Cys), προερχόμενες από την μητέρα και τον πατέρα αντίστοιχα, σχετιζόμενες με κλινική εκδήλωση της νόσου «Αναπτυξιακή και Επιληπτική Εγκεφαλοπάθεια 84».Έγινε σύσταση για τερματισμό της κύησης, την οποία οι γονείς απέρριψαν. Το νεογνό τέθηκε σε επεμβατικό μηχανικό αερισμό όπου και παρέμεινε καθόλη τη διάρκεια νοσηλείας λόγω αδυναμίας αυτόματης αναπνοής κεντρικής αιτιολογίας. Φαινοτυπικά χαρακτηριστικά: χαμηλή πρόσφυση-δυσμορφία ώτων, επιπέδωση βάσης ρινός, μογγολοειδείς βλεφαρικές σχισμές, κλινοδακτυλία. Από τις πρώτες ώρες ζωής εμφάνισε τονικοκλονικούς σπασμούς και αιμοδυναμική αστάθεια για τα οποία έλαβε αγωγή καθ όλη τη διάρκεια παραμονής στη ΜΕΝΝ ,αδυναμία ούρησης και σίτισης (κεντρικής αιτιολογίας). Στην πορεία παρουσίασε VAP (Ventilator Associated Pneumonia), ίκτερο, μυκηθαιμία, αναιμία και παρατεινόμενο εμπύρετο (κεντρικής αιτιολογίας). MRI εγκεφάλου: ήπια πλαγιοκεφαλία, μη ικανοποιητική ελίκωση του εγκεφαλικού φλοιού (εικόνα λειεγκεφαλίας), αγενεσίαμεσολοβίου με συνοδό απουσία της έλικας του προσαγωγίου, υποπλαστική απεικόνιση ψαλίδας και ιπποκάμπων, εικόνα κολποκεφαλίας. Σε ηλικία 2 μηνών και 20 ημερών διακομίστηκε στη ΜΕΘ παίδων όπου παρέμεινε 87ημέρες και διενεργήθηκε τραχειοστομία. Σήμερα το νεογνό βρίσκεται στο σπίτι με φορητό αναπνευστήρα και καθετήρα HICKMANN. Έχει επαναλαμβανόμενες νοσηλείες στην Παιδιατρική Κλινική λόγω λοιμώξεων.

Συμπεράσματα: Στη διεθνή βιβλιογραφία έχουν περιγραφεί περίπου 30 ασθενείς με «Αναπτυξιακή και Επιληπτική Εγκεφαλοπάθεια 84» με ποικίλη συμπτωματολογία. Ωστόσο, στις βάσεις δεδομένων δεν αναφέρεται ο συγκεκριμένος συνδυασμός των μεταλλάξεων στο γονίδιο UGDH [c.1246G>T(p.Glu416Ter), c.694A>T (p.Ser232Cys)], ο οποίος σχετίζεται με ιδιαίτερα κακή πρόγνωση.

eP05

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΝΕΟΓΝΟΥ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ MEIER-GORLIN 7

Εμμανουήλ Αθανασόπουλος[1], Μαρία Τσιριγωτάκη[1], Εμμανουήλ Χατζάκης[1], Μαρία Καμπιτάκη[1], Ελευθερία Παπαδοπούλου[2], Χριστόφορος Γιατζάκης[3], Μαρίνα Κοροπούλη[1]

[1] Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου Κρήτης, Ηράκλειο Κρήτης, Κρήτη

[2] Ιατρείο Κλινικής Γενετικής, Παιδιατρική κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου Κρήτης, Ηράκλειο Κρήτης, Κρήτη

[3] DNA biolab, Ηράκλειο Κρήτης, Κρήτη

Σκοπός: Το Meier-GorlinSyndrome 7 (MGORS 7) αποτελεί σπάνιο γενετικό νόσημα με επίπτωση 1-9/1.000.000. Χαρακτηρίζεται από κρανιοσυνοστέωση, ιδιάζον προσωπείο, μικροωτία, υποπλασία επιγονατίδας και καθυστέρηση της αύξησης. Κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό υποτελή τύπο λόγω μεταλλάξεων στο γονίδιο CDC45. Σκοπός μας είναι η παρουσίαση νεογνού με MGORS 7, που διερευνήθηκε λόγω ενδομήτριας υπολειπόμενης ανάπτυξης (IUGR), κρανιοσυνοστέωσης και δυσμορφικών χαρακτηριστικών.

Υλικό-Μέθοδος: Θήλυ νεογνό, το πρώτο τέκνο φαινοτυπικά υγιών γονέων, γεννήθηκε με καισαρική τομή λόγω IUGR μετά από 38^{+2} εβδομάδες κύησης. Σωματομετρικά γέννησης: Βάρος:1920γρ (<3η ΕΘ), Περίμετρος Κεφαλής:30εκ (<3η ΕΘ) και Μήκος:44εκ (<3η ΕΘ). Προγεννητικά array CGH αμνιακού υγρού: φυσιολογικό. Φαινοτυπικά χαρακτηριστικά γέννησης: βραχυκεφαλία, προέχον μέτωπο, μικρή πρόσθια πηγή, καθίζηση βάσης ρινός, κατωφερείς βλεφαρικές σχισμές, υποπλασία μέσης γραμμής προσώπου, μικροωτία αριστερά, προωτιαίο έπαρμα δεξιά, αυχενική δερματική πτυχή, πρόσθια θέση πρωκτού και υποπλαστικές τελικές φάλαγγες.

Αποτελέσματα: Οι ακτινογραφίες κρανίου και η αξονική τομογραφία εγκεφάλου ανέδειξαν πρόωρη σύγκλειση της στεφανιαίας ραφής σε όλη την πορεία της και σχεδόν πλήρη σύγκλειση της μετωποσφηνοειδούς ραφής. Το υπερηχογράφημα κοιλίας και καρδιάς καθώς και ο οφθαλμολογικός έλεγχος ήταν φυσιολογικά. Το Whole Exome Sequencing (WES) στοχευμένο σε γονίδια σχετιζόμενα με κρανιοσυνοστέωση, ανέδειξε 3 παραλλαγές του γονιδίου CDC45 σε σύμπλοκηετεροζυγωτία. Αναλυτικότερα, ανιχνεύτηκαν μία πιθανά παθογόνος παραλλαγή CDC45 p.Phe378LeufsTer6 πατρικής προέλευσης και δύο παραλλαγές αβέβαιης κλινικής σημασίας CDC45 p.Ile562Thr και CDC45c.654-39T>G μητρικής προέλευσης, ευρήματα συμβατά με MGORS 7. Κατά την νοσηλεία του στη MENN το νεογνό δεν παρουσίασε επιπλοκές. Παραπέμφθηκε για νευροχειρουργική αντιμετώπιση της κρανιοσυνοστέωσης και για γενετική συμβουλευτική των γονέων.

Συμπεράσματα: Το WES αποτελεί χρήσιμο εργαλείο στη διερεύνηση νεογνών με παθολογικό φαινότυπο και πιθανό γενετικό νόσημα, συμβάλλοντας στη διάγνωση και στην γενετική καθοδήγηση της οικογένειας.

eP06

ΣΥΓΓΕΝΕΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΚΕΝΤΡΙΚΟΥ ΥΠΟΑΕΡΙΣΜΟΥ (CCHS)- ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Βασιλική Κουστίδου, Ελευθερία Κουρκούλη , Νικολέττα Παντελάκη
Α ΜΕΝΝ, Νοσοκομείο Παίδων «η Αγία Σοφία», Αθήνα

Σκοπός: Στην παρούσα εργασία παρουσιάζουμε μια σπάνια και ενδιαφέρουσα περίπτωση νοσηλευόμενου νεογνού στη μονάδα μας, με συγγενές σύνδρομο κεντρικού υποαερισμού που αναφέρεται επίσης ως «κατάρα της Ondine». Το σύνδρομο αυτό αναφέρθηκε για πρώτη φορά σε νεογέννητο το 1970 και ορίστηκε ως «κυψελιδικός υποαερισμός» λόγω ανωμαλίας στον αυτόματο έλεγχο του αερισμού από το κεντρικό νευρικό σύστημα, που δεν εξηγείται από τυχόν πνευμονικές, καρδιαγγειακές, νευρολογικές ή μυϊκές ανωμαλίες.

Υλικό - Μέθοδος: Το περιστατικό που παρουσιάζουμε πρόκειται για θήλυ νεογνό από τοκετό με ΚΤ 38^{+2} εβδομάδων, Β.Σ 3070gr και Apgar Score 1ο λεπτό : 9 και 5ο λεπτό: 10 , το οποίο εισήχθη με σύνδρομο αναπνευστικής δυσχέρειας. Αντιμετωπίστηκε αρχικά με μηχανικό αερισμό και στη συνέχεια διασωληνώθηκε και τέθηκε σε PTV/SIMV για μια ημέρα. Μετά την αποσωλήνωση τέθηκε σε HighFlow και επαναδιασωληνώθηκε λόγω έντονου επεισοδίου αναπνευστικής δυσχέριας και κυάνωσης. Το νεογνό παρουσίασε επίσης διαταραχές στη λήψη τροφής , γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση και κυανωτικές κρίσεις. Πραγματοποιήθηκε σειρά εξετάσεων, αιματολογικών, MRI και CT εγκεφάλου ,μελέτη ύπνου, ηλεκτροεγκεφαλογράφημμα και αλληλούχιση ολόκληρου του γονιδιώματος (WholeGenomeSequencing) όπου έδειξε παθογόνο παραλλαγή στο γονίδιο PHOX28 και τέθηκε η διάγνωση (CCHS).

Αποτελέσματα: Δεδομένου της πολυπλοκότητας του συνδρόμου η θεραπεία επικεντρώθηκε στην παροχή αναπνευστικής υποστήριξης, μέσω τραχειοστομίας. Το νεογνό παρουσίαζε πτώση κορεσμού μέχρι κάτω από <50% κατά τη διάρκεια του ύπνου, όπου αυτό αντιμετωπίσθηκε με την μηχανική υποστήριξη μέσω της τραχειοστομίας.

Συμπεράσματα: Η παρουσίαση του περιστατικού αντικατοπτρίζει την σπανιότητα του και την ανάγκη λεπτομερούς προγεννητικού ελέγχου. Το σύνδρομο αυτό είναι μια σπάνια πάθηση, η επίπτωση της οποίας έχει εκτιμηθεί σε 1/148.000-1/200.000 γεννήσεις ζώντων νεογνών και ο επιπολασμός σε 1/500.000 άτομα. Ως νοσηλευτικό προσωπικό οφείλουμε να εκπαιδευόμαστε και να προσφέρουμε τη βέλτιστη δυνατή νοσηλευτική φροντίδα τόσο στη μονάδα εντατικής νοσηλείας νεογνών, όσο και στη συμβουλευτική προς τους γονείς για την σπουδαιότητα και αναγκαιότητα του προγεννητικού ελέγχου. Τέλος η συμβολή μας στην ψυχοσυναισθηματική ευημερία των γονέων που έχουν νεογνά με σπάνια σύνδρομα είναι μεγίστης σημασίας και αποτελεί καθημερινή πρόκληση στον χώρο της ΜΕΝΝ.

eP07

ΜΕΘΟΔΟΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ ΤΗΣ ΠΑΙΔΙΚΗΣ ΒΑΡΗΚΟΪΑΣ

Ελένη Λίτσου[1], Χαράλαμπος Αγγελίδης[2], Παναγιώτης Κούκλης[2], Πατρώνα Βεζυράκη-Αγγελίδου[2]
[1] Ωτορινολαρυγγολογική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων, Ιωάννινα
[2] Σχολή Επιστήμων Υγείας, Ιατρικό Τμήμα, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

Σκοπός: Παρουσίαση τεχνικών αλληλούχισης γενετικού υλικού που εφαρμόζονται για τη διάγνωση γενετικών παθήσεων που συνδέονται με τη συνδρομική και μη συνδρομική βαρηκοΐα.

Υλικό - Μέθοδοι: Συγκροτημένη ανασκόπηση βιβλιογραφίας για την ανάδειξη δημοσιευμένων άρθρων σχετικά με τους μεθόδους γενετικής ανάλυσης βαρηκοΐας.

Αποτελέσματα: Για τη διάγνωση της βαρηκοΐας που οφείλεται σε γονιδιακές μεταλλάξεις κρίνεται αναγκαία η μελέτη του γονιδιώματος σε συγκεκριμένους γενετικούς τόπους.Υπάρχουν διάφοροι μέθοδοι γενετικής ανάλυσης της βαρηκοΐας: 1) Αλληλούχιση πρώτης γενιάς: καθορίζει με ακρίβεια την αλληλουχία ενός εξωνίου ενός συγκεκριμένου γονιδιακού τόπου επιθυμητή προς μελέτη. 2) Αλληλούχιση νέας γενιάς: καθορίζει τις αλληλουχίες ολόκληρου του γονιδιώματος μέσα σε μόνο μία μέρα. Σε σύγκριση με την αλληλούχιση πρώτης γενιάς, είναι πολύ πιο γρήγορη, γιατί μελετά την αλληλουχία ενός τμήματος DNA κατά θραύσματα και συγχρόνως και όχι κατά σειρά. Επίσης, είναι πιο ακριβής. 3) Αλληλουχία στοχευμένωνεξωνίων: καθορίζει την αλληλουχία στοχευμένωνεξωνίων, άρα και συγκεκριμένων πρωτεϊνών. Ταεξώνια αποτελούν 1% του ανθρώπινου γονιδιώματος, αλλά το 85% των νοσημάτων που κληρονομούνται με το νόμο του Mendel, προκαλούνται από μεταλλάξεις στις περιοχές των εξωνίων. Με την αλληλούχιση WES έγινε εφικτή η ανακάλυψη των γονιδίων που κληρονομούνται με αυτοσωμικά επικρατή και υπολειπόμενο τρόπο, και των γονιδίων που βρίσκονται πάνω στο Χ χρωμόσωμα και που συνδέονται με την εκδήλωση μη συνδρομικής, αλλά και συνδρομικής βαρηκοΐας. 4) Τεχνική ARMS PCR: ανακαλύπτει μεταλλάξεις που προκαλούνται από αντικατάσταση βάσης ή μικρών ελλείψεων και είναι δυνατόν να διαγνώσουμε την απουσία ή παρουσία ενός συγκεκριμένου αλληλόμορφου εντός δείγματος.

Συμπεράσματα: Ο γενετικός έλεγχος βαρηκοΐας έχει εξαιρετικά υψηλή αξία στην: περαιτέρω επεξήγηση της αιτίας της βαρηκοΐας, πρόβλεψη των ακουστικών χαρακτηριστικών, πρόληψη της νόσου στην οικογένεια, διαχείριση των συμπτωμάτων και τον προσδιορισμό της θεραπείας. Υπάρχουν διάφοροι μέθοδοι γενετικής ανάλυσης βαρηκοΐας που παιδίατροι και ωτορινολαρυγγολόγοι οφείλουν να γνωρίζουν στα πλαίσια διερεύνησης της παιδικής βαρηκοΐας.

eP08

ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΑ ΜΗ ΚΕΤΩΤΙΚΗΣ ΥΠΕΡΓΛΥΚΙΝΑΙΜΙΑΣ ΣΕ ΠΕΡΙΟΔΟ ΜΙΑΣ ΔΕΚΑΕΤΙΑΣ ΣΤΟ ΝΕΟΓΝΟΛΟΓΙΚΟ ΤΜΗΜΑ ΜΕΝΝ ΕΣΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟΥ ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟΥ ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ

Αντιγόνη Παυλάκη, Αριάδνη Παπαδοπούλου, Ιωάννης Κώτσιος, Δήμητρα Τσιαντούκα, Μαγδαληνή Στέρπη
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΕΣΥ, Γ.Ν. Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη

Σκοπός: Η συχνότητα της μη κετωτικής υπεργλυκιναιμίας παγκοσμίως υπολογίζεται σε 1:76000. Κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα. Η νεογνική μορφή παρουσιάζεται τις πρώτες μέρες ζωής με προοδευτική εγκεφαλοπάθεια, υποτονία, μυοκλονίες, λόξυγγα, σπασμούς και προδευτικά κεντρική άπνοια και κώμα. Περιγράφονται τέσσερα περιστατικά μη κετωτικήςυπεργλυκιναιμίας που διαγνώστηκαν και νοσηλεύτηκαν στο τμήμα μας την τελευταία δεκαετία.

Υλικό - Μέθοδος: Πρόκειται για τρία τελειόμηνα και ένα πρόωρο νεογνό. Και τα τέσσερα νεογνά εμφάνισαν υποτονία από τη γέννηση, προοδευτικά επιδεινούμενη. Τα τρία από τα τέσσερα διασωληνώθηκαν λόγω υποτονίας και αναπνευστικής οξέωσης από το τρίτο 24ωρο ζωής, ενώ το τέταρτο διασωληνώθηκε την ένατη ημέρα ζωής λόγω σπασμών. Τα δύο από τα τέσσερα εμφάνισαν λόξυγγα και σπασμούς από τη δεύτερη ημέρα ζωής, ενώ τα άλλα δύο εμφάνισαν σπασμούς την 7η και 9η ημέρα ζωής αντίστοιχα. Σε όλα τα νεογνά πραγματοποιήθηκε εκτεταμένος εργαστηριακός και απεικονιστικός έλεγχος. Παρουσίαζαν αυξημένα επίπεδα γλυκίνης σε ορό και ΕΝΥ, με λόγο γλυκίνης ορού/γλυκίνη εγκεφαλονωτιαίου υγρού από 0,16 έως 0,23. Το προφίλ των οργανικών οξέων ούρων ήταν φυσιολογικό σε όλα τα περιστατικά. Παρουσίαζαν όλα παθολογικές καταγραφές στο ΗΕΓ, το ένα με πρότυπα burst - suppression και τα άλλα με εικόνα υψαρρυθμίας. Στο ένα νεογνό διαπιστώθηκε στη μαγνητική εγκεφάλου λέπτυνση του μεσολοβίου και στα δύο ελαττωμένο σήμα στο οπίσθιο σκέλος της έσω κάψας. Οι σπασμοί ελέγχθηκαν πλήρως στα τρία από τα τέσσερα νεογνά. Χορηγήθηκε φαινοβαρβιτάλη σε ένα νεογνό, σε δύο συνδυασμός φαινοβαρβιτάλης και λεβετιρακετάμης και στο ένα χρειάστηκε επιπρόσθετα και τοπιραμάτη. Παρέμειναν διασωληνωμένα από 9 έως 20 ημέρες. Μετά την αποσωλήνωση σταδιακά επιτεύχθηκε η σίτιση με bibero σε όλα.

Αποτελέσματα: Και τα 4 νεογνά έλαβαν εξιτήριο μετά από 39 ημέρες νοσηλείας, 84 ημέρες, 36 ημέρες και 48 ημέρες νοσηλείας αντίστοιχα με αντιεπιληπτική αγωγή και διασύνδεση στο παιδονευρολογικό ιατρείο.

Συμπεράσματα: Η μη κετωτική υπεργλυκιναιμία θα πρέπει να συμπεριλαμβάνεται στη διαφορική διάγνωση κάθε νεογνικής εγκεφαλοπάθειας με επαναλαμβανόμενες άπνοιες και λόξυγγα. Η κλινική βελτίωση που παρουσιάζουν τα νεογνά τις πρώτες εβδομάδες ζωής δεν αντανακλά πάντα την πορεία της νόσου, η οποία ειδικά στη νεογνική μορφή είναι ιδιαίτερα φτωχή.

eP09

Η ΕΠΙΠΤΩΣΗ ΤΗΣ ΛΟΙΜΩΞΗΣ CMV ΣΤΑ ΝΕΟΓΝΑ ΠΡΙΝ ΚΑΙ ΜΕΤΑ ΤΗΝ ΠΑΝΔΗΜΙΑ ΑΠΟ COVID-19

Ελένη Κιοσέ, Παρασκευή Μπακιρτζή, Ελένη Καρανικολάου
Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Κομοτηνής, Κομοτηνή

Σκοπός: Η μελέτη της επίπτωσης της λοίμωξης CMV σε νεογνά τρία έτη πριν (2017-2019) και τρία έτη μετά (2021-2023) την πανδημία COVID-19.

Υλικό - Μέθοδοι: Μέτρηση αντισωμάτων IgG και IgM του ιού CMV σε επιτόκους και συλλογή ούρων νεογνών από θετική μητέρα για PCR του ιού. Το περιγεννητικό ιστορικό, τα σωματομετρικά χαρακτηριστικά των νεογνών, το είδος τοκετού καθώς και η νόσηση από COVID-19 της μητέρας συμπεριλήφθηκαν στη μελέτη.

Αποτελέσματα: 2017-2019 CMV (+) μητέρες=8 έναντι 2021-2023 CMV (+) μητέρες=14. Το 93% (13/14) των επιτόκων ήταν COVID-19 (+) έως και 1 έτος πριν την κύηση. 2021-2023 CMV (+) νεογνά=4 (28,5%) έναντι 2017-2019 CMV (+) νεογνά=2 (25%). CMV (+) μετά από φυσιολογικό τοκετό=50% (4/8), CMV (+) μετά από καισαρική τομή=14,3% (2/14).

Συμπεράσματα: Η νόσηση από COVID-19 συνοδεύεται από μια μείωση στην ανοσία η οποία επηρεάζει την επανενεργοποίηση χρόνιων λοιμώξεων. Ο ιός CMV ανήκει στην οικογένεια των ερπητοϊών και είναι ένας από τους πιο συχνούς ιούς που προκαλούν ενδομήτρια λοίμωξη, νευροαισθητήρια βαρηκοΐα και νοητική υστέρηση στο νεογνό. Ομάδες ασθενών με ασθενές ανοσοποιητικό σύστημα όπως τα νεογνά είναι επιρρεπείς στη συγγενή λοίμωξη από CMV που προκαλείται από κάθετη μετάδοση από τη μητέρα στο νεογνό. Πραγματοποιήσαμε αναδρομική μελέτη με σκοπό να μελετήσουμε την επίπτωση της λοίμωξης από CMV, τόσο σε επιτόκους όσο και σε νεογνά, μετά το πέρας της πανδημίας από COVID-19. Τα δεδομένα αυτά συγκρίθηκαν με αντίστοιχα δεδομένα προ της πανδημίας. Τα αποτελέσματα της μελέτης μας είναι σε συμφωνία με τα δεδομένα της διεθνούς βιβλιογραφίας, όπου παρατηρήθηκε αύξηση της επίπτωσης από λοίμωξη CMV σε επιτόκους και νεογνά. Αν και υπάρχει ακόμα μεγάλη συζήτηση, ο φυσιολογικός τοκετός ενδέχεται να αποτελεί παράγοντα κινδύνου για λοίμωξη νεογνού από CMV με τη λοίμωξη ενδεχομένως της μητέρας να πρέπει να αποτελέσει ένδειξη για καισαρική τομή υπό συγκεκριμένες προϋποθέσεις

eP10

Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΔΙΑΔΕΡΜΙΚΗΣ ΧΟΛΕΡΥΘΡΙΝΟΜΕΤΡΙΑΣ ΩΣ ΜΕΘΟΔΟΥ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΤΗΣ ΝΕΟΓΝΙΚΗΣ ΥΠΕΡΧΟΛΕΡΥΘΡΙΝΑΙΜΙΑΣ ΣΕ ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑΚΟ ΔΕΥΤΕΡΟΒΑΘΜΙΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ

Παρασκευή Μπακιρτζή[1], Ελένη Κιοσέ[1], Ελένη Κιφνίδου[1], Αικατερίνη Πατρονίδου[1], Ελένη Καρανικολάου[1]

[1] Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Κομοτηνής, Κομοτηνή

Σκοπός: Η κλινική αξία του διαδερμικούχολερυθρινο μέτρου ως άμεσου, μη επεμβατικού εργαλείου προσυμπτωματικού ελέγχου και πρώιμης διαχείρισης του νεογνικού ικτέρου.

Υλικό - Μέθοδοι: Σε 288 τελειόμηνα νεογνά που γεννήθηκαν κατά το έτος 2023 στη Μαιευτική Κλινική του νοσοκομείου μας διενεργήθησαν επαναλαμβανόμενες μετρήσεις των επιπέδων χολερυθρίνης με τη χρήση διαδερμικούχολερυθρινο μέτρου (BiliCareTM) στο πτερύγιο των ώτων, με μεσοδιάστημα 12±2h, έως το πέρας της παρακολούθησής τους (φυσιολογικός τοκετός: 48h, καισαρική τομή: 72h) ή της φωτοθεραπείας τους. Καταγράφησαν: φύλο, βάρος γέννησης, είδος τοκετού, σίτιση, ασυμβατότητα ABO/Rhesus και ποσοστό απώλειας βάρους >10% από το βάρος γέννησης. Μετρήσεις χολερυθρίνης ορού διενεργήθησαν όταν η διαδερμική μέτρηση χολερυθρίνης ήταν >15mg/dl και όταν προσέγγιζε κατά 3 mg/dl ή λιγότερο το όριο φωτοθεραπείας για την ώρα ζωής, ή σε περιπτώσεις εμφάνισης ικτέρου πρώτου 24ώρου ζωής.

Αποτελέσματα: Από τα 288 νεογνά τα 172 (59,7%) ήταν άρρενες με μέσο βάρος γέννησης τα 3.125gr. Με καισαρική τομή γεννήθηκαν 185 (64,2%) νεογνά. Με αποκλειστικό μητρικό θηλασμό σιτίστηκαν 52 (18%) νεογνά. Μέτρηση χολερυθρίνης ορού απαιτήθηκε στα 16 (5,5%) νεογνά, ενώ τα 5 (1,7%) υποβλήθηκαν σε φωτοθεραπεία. Τα νεογνά που χρειάστηκαν φωτοθεραπεία είχαν σημαντικά αυξημένη πρώτη διαδερμική μέτρηση χολερυθρίνης. Ασυμβατότητα ABO σημειώθηκε στα 42 (14,5%), ασυμβατότητα Rhesus στα 21 (7,3%), ενώ τα 13 (4,5%) παρουσίασαν απώλεια β άρους >10% του ΒΓ.

Συμπεράσματα: Η συστηματική και αξιόπιστη παρακολούθηση των επιπέδων χολερυθρίνης με το διαδερμικόχολερυθρινόμετρο επιτρέπει την πρώιμη παρέμβαση για την πρόληψη της φωτοθεραπείας, καθώς επίσης ελαχιστοποιεί τη διενέργεια αιματολογικών εξετάσεων.

eP11

ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗΣ ΔΥΣΧΕΡΕΙΑΣ ΣΕ ΝΕΟΓΝΟ ΘΗΛΥ ΜΕ ΠΡΩΤΟΠΑΘΗ ΔΥΣΚΙΝΗΣΙΑ ΤΩΝ ΚΡΟΣΣΩΝ. CASE REPORT

Ελένη Τσιανάκα[1], Μαρίκα Καρυπίδου[1], Αλεξία Λουτσίδη[1], Κυβέλη Αγγέλου[2], Αντωνία Χαρίτου[1]
[1] MENN, Μαιευτήριο Ρέα, Αθήνα
[2] Α' Μαιευτική και Γυναικολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών «Αλεξάνδρα», Αθήνα

Εισαγωγή: Η πρωτοπαθής δυσκινησία των κροσσών (PCD) είναι μια αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή με πάνω από 45 υπεύθυνα γονίδια. Τα κλινικά χαρακτηριστικά είναι ο χρόνιος υγρός βήχας, οι παραρρινοκολπίτιδες, η χρόνια μέση ωτίτιδα και η υπογονιμότητα ενώ περίπου 50% των ασθενών παρουσιάζει ολική αναστροφή των σπλάχνων. Αναπνευστική δυσχέρεια εμφανίζεται σε πάνω από το 80% των νεογνών.

Case report: Νεογνό θήλυ 38 +4 εβδομάδων γεννήθηκε με καισαρική τομή λόγω κεφαλοπυελικής δυσαναλογίας. Στις 7 ώρες ζωής μεταφέρθηκε στη MENN λόγω αναπνευστικής δυσχέρειας. Λόγω επιδείνωσης και ατελεκτασίας του δεξιού άνω λοβού το διασωληνώθηκε και ετέθη σε μηχανικό αερισμό για 4 ημέρες. Κατόπιν ετέθη σε high-flow nasal cannula έως την 14η ημέρα και έλαβε οξυγόνο μέχρι την 13η ημέρα. Χορηγήθηκε εισπνεόμενη αγωγή με σαλβουταμόλη και φλουτικαζόνη.Η ακτινογραφία θώρακος έδειξε δεξιοκαρδία και δεξιά γαστρική φυσαλλίδα, σηματοδοτώντας αναστροφή των σπλάχνων, η οποία επιβεβαιώθηκε υπερηχογραφικά. Χορηγήθηκε ενδοφλέβια αντιβιοτική αγωγή με αμπικιλλίνη & γενταμυκίνη και από την 8η ημέρα αμοξικιλλίνη. Η έξοδος έγινε την 20η ημέρα σε καλή κλινική κατάσταση. Λόγω των τυπικών ευρημάτων, εστάλη γονιδιακός έλεγχος (next generation sequencing).

Αποτέλεσμα: Γενετική διάγνωση συμβατή με την πρωτοπαθή δυσκινησία των Κροσσών 14

Συγκεκριμένα:
- Παρουσία ημίζυγου ΕΛΛΕΙΜΜΑΤΟΣ στη χρωμοσωμική περιοχή 3q26.33 που περιλαμβάνει μέρος του γονιδίου CCDC39. ΠΑΘΟΓΟΝΟΣ παραλλαγή c.2061del p. στο γονίδιο CCDC39 σε ομοζυγωτία.
- Ανιχνεύθηκε σε ετεροζυγωτία η παραλλαγή ΑΒΕΒΑΙΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗ ΣΗΜΑΣΙΑΣ c.3532G>A p. στο γονίδιο CFAP74

Συμπέρασμα: Η πρωτοπαθής δυσκινησία των κροσσών προκαλεί αναπνευστική δυσχέρεια στη νεογνική ηλικία. Επειδή τα συμπτώματα αρχικά είναι παροδικά, είναι πιθανό να μην τεθεί εξ αρχής η διάγνωση. Η καθυστερημένη εμφάνιση των συμπτωμάτων, η τελειόμηνη ηλικία χωρίς παράγοντες κινδύνου εμφάνισης ΣΑΔ και ακτινολογικά ευρήματα όπως η ατελεκτασίες αποτελούν τυπικά χαρακτηριστικά. Πολλοί ασθενείς έχουν ολική αναστροφή των σπλάγχνων. Έλεγχος για PCD με γενετικά panels, μελέτη της κίνησης των κροσσών με μικροσκόπιο υψηλής ταχύτητας, μελέτη της δομής των κροσσών με ηλεκτρονικό μικροσκόπιο και μέτρηση του εκπνεόμενου μονοξειδίου του αζώτου από τη μύτη θα πρέπει να διεξάγεται σε νεογνό με συμβατά κλινικά και ακτινολογικά χαρακτηριστικά.

eP12

ΕΡΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΕΝΤΑΞΗ ΤΟΥ ΑΣΥΜΜΕΤΡΟΥ ΤΟΝΙΚΟΥ ΑΝΤΑΝΑΚΛΑΣΤΙΚΟΥ ΑΥΧΕΝΑ (ATNR)

Μυρτώ Πατάγια Μπακαράκη[1], Θεοφάνης Δουρμπόης[2]
[1] *Τμήμα Εργοθεραπείας, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αθήνα*
[2] *251 Γενικό Νοσοκομείο Αεροπορίας, Αθήνα*

Σκοπός: Στην νεογνική φροντίδα,η διεπιστημονική ομάδα συμπεριλαμβανομένων εργοθεραπευτών και αναπτυξιακού παιδίατρου, εφάρμοσε πρωτόκολλο παρέμβασης με στόχο την ενίσχυση της ενσωμάτωσης του Ασύμμετρου Τονωτικού Ανακλαστικού Αυχένα (ATNR) μέσω συγκεκριμένων δραστηριοτήτων. Αυτή η μελέτη στοχεύει να αξιολογήσει τον αντίκτυπο αυτών των παρεμβάσεων στις καθημερινές λειτουργίες όπως η γραφή, η ανάγνωση και η χρήση ψαλιδιού, καθώς και στις κινητικές δεξιότητες και την ισορροπία στα νεογνά.

Υλικά και μέθοδοι: Η παρέμβαση αποτελούνταν από νεογνά που εμφάνιζαν διατηρημένο ATNR. Σε μια περίοδο 12 εβδομάδων, εφαρμόστηκε ένα δομημένο πρόγραμμα εργοθεραπείας με ασκήσεις σχεδιασμένες να ενσωματώνουν το ATNR. Οι βασικές μέθοδοι περιελάμβαναν αισθητικοκινητικές δραστηριότητες που προάγουν την αισθητηριακή ολοκλήρωση και τον κινητικό συντονισμό, όπως το να αγγίζει κανείς αντικείμενα ενώ γυρίζει το κεφάλι. Οι αδρές κινητικές ασκήσεις ενίσχυσαν τις συνολικές κινητικές δεξιότητες και την ισορροπία, συμπεριλαμβανομένου του χρόνου γυρισμένο στην κοιλιά και των ασκήσεων συρσίματος. Οι λεπτές κινητικές εργασίες βελτίωσαν τον συντονισμό χεριού-ματιού και τον έλεγχο της λεπτής κινητικότητας, όπως η σύλληψη και η απελευθέρωση μικρών αντικειμένων και οι πρώιμες ασκήσεις γραφής.

Αποτελέσματα: Οι δομημένες εργοθεραπευτικές παρεμβάσεις οδήγησαν σε σημαντικές βελτιώσεις στην ενσωμάτωση του ATNR. Τα αποτελέσματα που παρατηρήθηκαν περιελάμβαναν βελτιωμένο συντονισμό και ισορροπία, βελτιωμένες λεπτές κινητικές δεξιότητες απαραίτητες για εργασίες όπως η γραφή και η χρήση ψαλιδιού, καλύτερος έλεγχος στάσης και συμμετρία στις κινήσεις του σώματος και συνολικά βελτιωμένα νευροαναπτυξιακά αποτελέσματα όπως μετρήθηκαν με τυποποιημένες αξιολογήσεις.

Παρακολούθηση και μακροπρόθεσμα αποτελέσματα: Αρκετά χρόνια μετά την παρέμβαση, η ανατροφοδότηση από ακαδημαϊκές αξιολογήσεις αποκάλυψε ότι τα παιδιά που είχαν υποβληθεί στο πρωτόκολλο ένταξης ATNR παρουσίασαν καλές ακαδημαϊκές επιδόσεις. Αυτό περιελάμβανε βελτιωμένο εύρος προσοχής, βελτιωμένες δεξιότητες γραφής και πιο αποτελεσματική συμμετοχή σε δραστηριότητες στην τάξη, αποδεικνύοντας τα μακροπρόθεσμα οφέλη των πρώιμων εργοθεραπευτικών παρεμβάσεων στην ακαδημαϊκή και κινητική απόδοση.

Συμπεράσματα: Τα αποτελέσματα επιβεβαιώνουν ότι οι στοχευμένες επεμβάσεις εργοθεραπείας για την ενσωμάτωση του ATNR μπορούν να οδηγήσουν σε σημαντικές βελτιώσεις στην καθημερινή λειτουργία και τη νευροανάπτυξη των νεογνών. Αυτές οι παρεμβάσεις παρέχουν μια γερή βάση για καλύτερες ακαδημαϊκές και κινητικές επιδόσεις καθώς το παιδί ωριμάζει.

eP13

ΠΑΡΟΔΙΚΟΣ Ή ΜΟΝΙΜΟΣ ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΣ. ΜΕΛΕΤΗ ΕΝΟΣ ΚΛΙΝΙΚΟΥ ΔΙΛΗΜΜΑΤΟΣ

Νίκη Δερμιτζάκη[1], Βασίλειος Γιάπρος[1], Μαριάννα Δεληγεωργοπούλου[2], Βασιλική Ρεγγίνα Τσινοπούλου[3], Ελένη Κοτανίδου[3], Μαρία Μπαλτογιάννη[1], Φωτεινή Μπαλωμένου[1], Αναστάσιος Σέρμπης[2]

[1] Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων, Ιωάννινα
[2] Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων, Ιωάννινα
[3] Β' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη

Σκοπός: Ο συγγενής υποθυρεοειδισμός (ΣΥ) διακρίνεται σε μόνιμο (ΜΣΥ) που απαιτεί θεραπεία με θυροξίνη (LT4) εφόρου ζωής και παροδικό (ΠΣΥ) που αποκαθίσταται συνήθως εντός μερικών μηνών. Η διάκριση των δύο μορφών γίνεται με δοκιμασία διακοπής της LT4, συνήθως σε ηλικία 3 ετών ώστε να αποφευχθούν πιθανές συνέπειες της έλλειψης θυρεοειδικών ορμονών στον αναπτυσσόμενο εγκέφαλο. Σκοπός της παρούσας μελέτης, ήταν να διερευνήσαμε πιθανούς προγνωστικούς παράγοντες που θα μπορούσαν να είναι χρήσιμοι στην κλινική πράξη με σκοπό την πρωιμότερη διακοπή της LT4.

Υλικό-Μέθοδοι: Πραγματοποιήσαμε μια αναδρομική μελέτη, κατά την περίοδο 2018-2023 συμπεριλαμβάνοντας νεογνά που διαγνώστηκαν με ΣΥ, μέσω νεογνικού screening ή μετά από στοχευμένο έλεγχο στα οποία έγινε καταγραφή της δόσης LT4 και της TSH έως τα τρία έτη.

Αποτελέσματα: Από τα 92 νεογνά που συμπεριελήφθησαν, 39 διαγνώστηκαν με ΠΣΥ και 53 με ΜΣΥ. Τα νεογνά με ΜΣΥ παρουσίαζαν σημαντικά υψηλότερα επίπεδα TSH κατά την διάγνωση και ανάγκη χορήγησης υψηλότερων δόσεων LT4. Το κατώφλι της χορηγούμενης LT4 για την διάγνωση ΜΣΥ ήταν 3.8μg/kg στους 6 μήνες, 3.0μg/kg στους 12 μήνες, 2.6μg/kg στα 2 έτη και 2.5μg/kg στα 3έτη. Ως ανεξάρτητοι προγνωστικοί παράγοντες διάκρισης μεταξύ ΜΣΥ και ΠΣΥ αναγνωρίστηκαν τα επίπεδα της TSH κατά την διάγνωση (beta=-4.37,OR:0.59,CI:0.46-0.74,p<0.001), η δόση της LT4 στο έτος (beta=-3.4,OR:0.005,CI:0.0001-0.09,p=0.0007) και στα δύο έτη (beta=-3.2,OR:0.006,CI:0.0001-0.10,p=0.0013), τα επίπεδα TSH>5 κατά την θεραπεία (beta:-3.58,OR:0.024,CI:0.003-0.18,p=0,0003) και η ανάγκη αύξησης της LT4 περισσότερες από δύο φορές (beta:-3.32,OR:0.14,CI:0.05-0.45,p=0,0009).

Συμπεράσματα: Στην παρούσα μελέτη ως προγνωστικοί παράγοντες για την πρώιμη αναγνώριση των παιδιών με ΜΣΥ αναγνωρίστηκαν η δόση LT4 ανάλογα με την ηλικία, τα επίπεδα της TSH κατά την διάγνωση, τα επίπεδα TSH>5 κατά την θεραπεία, η ανάγκη αύξησης της δόσης LT4 περισσότερες από δύο φορές και η ανάγκη χορήγησης LT4>50μg/kg.

Παράμετροι	ΜΣΥ (n=39)	ΠΣΥ (n=53)	p
Φύλο, θήλυ	14	28	
Ηλικία κύησης, εβδομάδες	37±2	35±3	0.013
Βάρος γέννησης, γραμμάρια	2665±661	2217±783	0.004
SGA νεογνά	9 (23%)	16 (30%)	ns
LGA νεογνά	3 (8%)	1 (2%)	ns
AGA νεογνά	27 (69%)	36 (68%)	ns
Νόσος θυρεοειδούς μητέρας	6 (15%)	19 (36%)	0.0029
TSH διάγνωσης, μIU/ml	15.3(10.6, 79)	8,6(7.6, 10.7)	0.008
TSH 3 έτη, μIU/ml	2.8±1.5	2.01±0.6	0.003
LT4 6 μήνες, μg/kg/d	4.4±1.5	2.5±0.5	0.0001
LT4 12 μήνες, μg/kg/d	3.5±1.3	1.97±0.4	0.0001
LT4 2 έτη, μg/kg/d	3.2±0.9	1.8±0.4	0.0001
LT4 3 έτη, μg/kg/d	3.1±0.7	1.6±0.3	0.0001
LT4 >50μg/d	11 (38%)	0 (0%)	<0.0001
Αύξηση δόσης LT4, φορές	5.2±1.4	1.8±1.2	0.0001
TSH >5 κατά την θεραπεία	30 (77%)	2 (3.8%)	0.0001

eP14

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΝΕΟΓΝΟΥ ΜΕ ΣΥΓΓΕΝΗ ΥΔΡΟΚΕΦΑΛΟ ΚΑΙ ΞΥΛΩΔΗ ΕΠΙΠΕΦΥΚΙΤΙΔΑ

Μαργαρίτα Πεσματζόγλου[1], Ειρήνη Νίκαινα[1], Κλεονίκη Μπαλτούνη[1], Άννα-Βενετία Σκιαθίτου[1], Ευθυμία Τσίνα[2], Αθηνά Δεττοράκη[3], Τάνια Σιαχανίδου[1]

[1] Μονάδα Νεογνών Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα
[2] Οφθαλμολογική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «η Αγία Σοφία», Αθήνα
[3] Μονάδα Αιμορραγικών Διαθέσεων, Νοσοκομείο Παίδων «η Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Η συγγενής ανεπάρκεια πλασμινογόνου τύπου Ι ή υποπλασμινογοναιμία είναι εξαιρετικά σπάνια νόσος με παγκόσμιο επιπολασμό 1,6 περιπτώσεις ανά εκατομμύριο γεννήσεων. Χαρακτηρίζεται από χαμηλά επίπεδα πλασμινογόνου που οδηγούν σε ανάπτυξη ψευδομεμβρανών λόγω διαταραχής της ινωδόλυσης. Η πιο συχνή κλινική εκδήλωση της νόσου είναι η ξυλώδης επιπεφυκίτιδα, με παρουσία ψευδομεβρανών λόγω εναπόθεσης ινικής. Μπορεί να υπάρχουν εκδηλώσεις και από άλλα συστήματα, όπως αναπνευστικό, ουροποιογεννητικό, ή/και κεντρικό νευρικό σύστημα.

Σκοπός: Περιγραφή περίπτωσης νεογνού με συγγενή υδροκέφαλο και ξυλώδη επιπεφυκίτιδα.

Ασθενείς - Μέθοδοι: Πρόκειται για άρρεν νεογνό που γεννήθηκε μετά από τελειόμηνη κύηση, χωρίς μαιευτική παρακολούθηση, από τριτοτόκο μητέρα, με ΚΤ λόγω συγγενούς υδροκεφάλου, ο οποίος διαπιστώθηκε υπερηχογραφικά μία ώρα προ του τοκετού. Το οικογενειακό ιστορικό αναφέρεται ελεύθερο. Την 3η ημέρα ζωής διενεργήθηκε MRI εγκεφάλου, η οποία ανέδειξε το συγγενή υδροκέφαλο και έθεσε την υπόνοια ολοπροσεγκεφαλίας - δυσμορφίας Dandy-Walker. Το νεογνό διακομίσθηκε στη Μονάδα μας στο 4ο 24ωρο ζωής για νευροχειρουργική αντιμετώπιση και περαιτέρω έλεγχο.

Αποτελέσματα: Ο υδροκέφαλος αντιμετωπίστηκε με τοποθέτηση κοιλιοπεριτοναϊκής παροχέτευσης η οποία, λόγω εμφάνισης δυσλειτουργίας, χρειάσθηκε να αντικατασταθεί δύο φορές σε σύντομο χρονικό διάστημα κατά τη νοσηλεία του νεογνού. Επιπλέον, το νεογνό εμφάνισε εμμένουσα ψευδομεμβρανώδη επιπεφυκίτιδα μη ανταποκρινόμενη στη συνήθη τοπική οφθαλμική αγωγή και με επανεμφάνιση των μεμβρανών παρά την κατ' επανάληψη χειρουργική αφαίρεσή τους. Η υποτροπιάζουσα δυσλειτουργία της κοιλιοπεριτοναϊκής παροχέτευσης, σε συνδυασμό με την εμμένουσα ψευδομεμβρανώδη επιπεφυκίτιδα, έθεσαν την υπόνοια κοινής νοσολογικής οντότητας αφορούσας σε πιθανή ανεπάρκεια πλασμινογόνου. Ο προσδιορισμός των επιπέδων πλασμινογόνου αίματος ανέδειξε υποπλασμινογοναιμία (συγκέντρωση πλασμινογόνου 12%-17%, φ.τ. 80%-120%). Το βρέφος τέθηκε σε συστηματική ενδοφλέβια χορήγηση φρέσκου καταψυγμένου πλάσματος (FFP, 10-20ml/kg, 1-2 φορές ημερησίως) με παρακολούθηση των επιπέδων πλασμινογόνου, σε συνδυασμό με τοπική ειδική αγωγή με κολλύριο πλάσματος. Στη συνέχεια το βρέφος τέθηκε σε αγωγή υποκατάστασης με πλασμινογόνο (Ryplazim, Kedrion Biopharma Inc.) ενδοφλεβίως, ανά εβδομάδα, παρουσιάζοντας βελτίωση της κλινικής εικόνας.

Συμπεράσματα: Η συγγενής ανεπάρκεια πλασμινογόνου τύπου Ι αποτελεί σοβαρή νόσο, η οποία, εάν δεν αντιμετωπιστεί, οδηγεί σε σημαντική νοσηρότητα. Λόγω της σπανιότητας της νόσου, τα δεδομένα στη βιβλιογραφία για την αντιμετώπιση και την έκβαση των ασθενών προκύπτουν από περιγραφές μεμονωμένων περιστατικών. Τα τελευταία χρόνια έχει εγκριθεί θεραπεία υποκατάστασης του πλασμινογόνου (Ryplazim) που αναμένεται να συμβάλλει σημαντικά στην αντιμετώπιση των ασθενών αυτών.

eP15

ΝΕΟΓΝΟ ΜΕ ΕΠΕΙΣΟΔΙΑ ΒΡΑΔΥΚΑΡΔΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ ΣΤΑ ΠΛΑΙΣΙΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ LODDER-MERLA

Δάφνη-Βικτωρία Σιδηροπούλου[1], Ειρήνη Νίκαινα[1], Άννα-Βενετία Σκιαθίτου[1], Ευθυμία Τσίνα[2], Νικόλαος Ανδρέου[3], Roser Pons[1], Τάνια Σιαχανίδου[1]

[1] Μονάδα Νεογνών Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα
[2] Οφθαλμολογική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «η Αγία Σοφία», Αθήνα
[3] Καρδιολογική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «η Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Το σύνδρομο Lodder-Merla είναι ένα εξαιρετικά σπάνιο αυτοσωμικά υπολειπόμενο γενετικό νόσημα, που οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο GNB5 στο χρωμόσωμα 15q21. Το γονίδιο εκφράζεται κυρίως στον εγκέφαλο, στο πάγκρεας, στους νεφρούς και στην καρδιά και διαδραματίζει κρίσιμο ρόλο στη νευρωνική σηματοδότηση, στον έλεγχο του καρδιακού ρυθμού, στην κινητικότητα και στην όραση. Βάσει του φαινοτύπου, το σύνδρομο Lodder-Merla διακρίνεται σε τύπου 1, που χαρακτηρίζεται από επιληπτική εγκεφαλοπάθεια, καρδιακές αρρυθμίες, σοβαρή ψυχοκινητική καθυστέρηση, υποτονία, αμφιβληστροειδοπάθεια και γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, και τύπου 2, με ηπιότερο φαινότυπο, που χαρακτηρίζεται από ψυχοκινητική καθυστέρηση με ή χωρίς καρδιακές αρρυθμίες.

Σκοπός: Περιγραφή νεογνού με σύνδρομο Lodder-Merla τύπου 1.

Υλικό-Μέθοδος: Περιγράφεται περίπτωση άρρενος νεογνού που γεννήθηκε πρόωρα (ΗΚ 32^{+6} εβδομάδες) με ΚΤ λόγω παθολογικού NST και με ΒΓ 1670g. Από τις πρώτες ημέρες ζωής διαπιστώθηκαν επεισόδια αποκορεσμού και βραδυκαρδίας, κεντρική υποτονία και εικόνα εγκεφαλοπάθειας.

Αποτελέσματα: Διενεργήθηκε καρδιολογικός έλεγχος και Holter ρυθμού 24ώρου (δεν ανέδειξαν παθολογικά ευρήματα), εκτενής μεταβολικός έλεγχος (μεγάλη αύξηση pyroglutamic acid [5-oxoproline] στα ούρα), μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου και ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (χωρίς παθολογικά ευρήματα). Σταδιακά παρατηρήθηκε επιδείνωση της νευρολογικής εικόνας, με τονικές - τονικοκλονικές επιληπτικές κρίσεις και συνοδό ηλεκτροεγκεφαλογραφική εικόνα υψαρρυθμίας, οπότε το βρέφος τέθηκε σε φαρμακευτική αντιεπιληπτική αγωγή. Στον οφθαλμολογικό έλεγχο διαπιστώθηκε αμφοτερόπλευρα διάχυτη ατροφία του αμφιβληστροειδούς που περιελάμβανε και την ωχρά κηλίδα. Λόγω επιμονής των επεισοδίων βραδυκαρδίας, έγινε επανέλεγχος με Holter ρυθμού 24ώρου που ανέδειξε εικόνα συνδρόμου νοσούντοςφλεβοκόμβου. Εστάλη γενετικός έλεγχος με WES, στον οποίο διαπιστώθηκε η μετάλλαξη c.819C>Ap.(Cys273*) σε ομοζυγωτία στο γονίδιο GNB5 στο εξόνιο 9, που σχετίζεται με την εμφάνιση του συνδρόμου Lodder-Merla. Τη μετάλλαξη έφεραν και οι δύο γονείς (ετεροζυγώτες). Στο βρέφος τοποθετήθηκε μόνιμος επικαρδιακός βηματοδότης, ενώ λόγω αδυναμίας σίτισης διενεργήθηκε γαστροστομία.

Συμπεράσματα: Το σύνδρομο Lodder-Merla, αν και αποτελεί σπάνιο γενετικό νόσημα, θα πρέπει να περιλαμβάνεται στη διαφορική διάγνωση περιπτώσεων νεογνών με επεισόδια βραδυκαρδίας και εκδηλώσεις εγκεφαλοπάθειας που δεν μπορούν να αποδοθούν σε άλλα αίτια. Η διάγνωση του συνδρόμου με WES δίνει τη δυνατότητα έγκαιρης ανίχνευσης του νοσήματος και αντιμετώπισής του από διεπιστημονική ομάδα, καθώς και παροχής γενετικής συμβουλευτικής στην οικογένεια.

eP16

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΜΙΑΣ ΝΕΑΣ ΠΑΡΑΛΛΑΓΗΣ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ ACTG2 ΣΕ ΝΕΟΓΝΟ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΜΕΓΑΚΥΣΤΗΣ - ΜΙΚΡΟΚΟΛΟΥ - ΕΝΤΕΡΙΚΟΥ ΥΠΟΠΕΡΙΣΤΑΛΤΙΣΜΟΥ (MMIHS)

Ευάγγελος Μπουρούσης, Φωτεινή Βασιλοπούλου, Κασσάνδρα Ταταροπούλου, Αγγελική Νίκα
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Γ.Ν.Π. Αθηνών «Παναγιώτη και Αγλαΐας Κυριακού», Αθήνα

Εισαγωγή: Η μεγακύστη, το μικρόκολο και ο υποπερισταλτισμός του εντέρου αποτελούν την κλασική τριάδα των κλινικών εκδηλώσεων που σχετίζονται με το σύνδρομο μεγακύστης - μικρόκολου - εντερικού υποπερισταλτισμού (MMIHS), μια σπάνια διαταραχή της κινητικότητας του γαστρεντερικού και του ουροποιητικού συστήματος, γνωστό και ως σύνδρομο Berdon. Η πρόγνωση του είναι βαριά. Αιτίες θανάτου αποτελούν η σηψαιμία κι οι επιπλοκές της χρόνιας χορήγησης παρεντερικής διατροφής. Παθογόνες παραλλαγές σε 5 διαφορετικά γονίδια έχουν ενοχοποιηθεί στο 50% των περιπτώσεων, με το γονίδιο ACTG2 να είναι το πιο συχνό.

Σκοπός: Η περιγραφή περίπτωσης νεογνού θήλυ με MMIHS και παθογόνο παραλλαγή στο γονίδιο ACTG2, η οποία δεν έχει περιγραφεί ξανά στην ιατρική βιβλιογραφία.

Υλικό-Μέθοδοι: Πρόκειται για νεογνό θήλυ, όψιμα πρόωρο γεννημένο, με προγεννητική διάγνωση ατρησίας δωδεκαδακτύλου, το οποίο διακομίστηκε για παιδοχειρουργική αντιμετώπιση. Γεννήθηκε με καισαρική τομή μετά από δίδυμο ανεπίπλεκτη κύηση με δότρια ωαρίου. Ερευνητική λαπαροτομία την 6η ημέρα ζωής δεν ανέδειξε ατρησία δωδεκαδακτύλου. Από την ακτινοσκοπική μελέτη του πεπτικού, διαπιστώθηκε διάταση του στομάχου με καθυστερημένη κένωση αυτού, χωρίς να υπάρχει απόφραξη του χώρου εξόδου του και ανεπάρκεια προώθησης του εντερικού περιεχόμενου, χωρίς μηχανική αιτία που να αποφράσσει τον αυλό. Τα ευρήματα αυτά συνηγορούν υπερ πιθανής διάγνωσης του συνδρόμου. Από τον λοιπό έλεγχο, βρέθηκε κυστεουρητηρική παλινδρόμηση 2ου βαθμού στον δεξιό νεφρό. Η κάλυψη των θερμιδικών του αναγκών επιτεύχθηκε μέσω παρεντερικής διατροφής και τροφικής εντερικής σίτισης (μέσω νηστιδοστομίας). Επιπλέον χορηγήθηκαν προκινητικοί παράγοντες χωρίς ιδιαίτερη βελτίωση των συμπτωμάτων.

Αποτελέσματα: Με την υποψία του συνδρόμου MMIHS,πραγματοποιήθηκε WholeExomeSequence (WES), όπου ανιχνεύθηκε η ετερόζυγοςνουκλεοτιδική αντικατάσταση c.464A>G, στο γονίδιο ACTG2. Απ' όσο γνωρίζουμε η συγκεκριμένη παραλλαγή δεν έχει αναφερθεί μέχρι σήμερα στη βιβλιογραφία και συνδέεται με την εμφάνιση του συνδρόμου MMIHS.

Συμπεράσματα: Παρόλο που ορισμένα προγεννητικά ευρήματα μπορεί να θέσουν την υποψία αυτού του συνδρόμου, οι περιγεννητικές απεικονιστικές εξετάσεις σε συνδυασμό με τη διενέργεια WES μπορούν να το επιβεβαιώσουν. Τα αναφερόμενα ποσοστά επιβίωσης, ωστόσο, έχουν βελτιωθεί σε σύγκριση με το παρελθόν, μέσα από τη μεταμόσχευση εντέρου ή και άλλων οργάνων. Η έγκαιρη διάγνωση συμβάλλει στην γενετική καθοδήγηση των γονέων και του σχεδιασμού κατάλληλου θεραπευτικού πλάνου.

eP17

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΝΕΟΓΝΟΥ ΜΕ ΦΩΚΟΜΕΛΕΙΑ ΚΑΙ ΕΜΜΕΝΟΥΣΑ ΘΡΟΜΒΟΠΕΝΙΑ

Ευάγγελος Μπουρούσης, Ελένη Καλογήρου, Αικατερίνη Κατσιέρη, Αγγελική Νίκα
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Γ.Ν.Π. Αθηνών «Παναγιώτη και Αγλαΐας Κυριακού», Αθήνα

Εισαγωγή: Το σύνδρομο TAR (Thrombocytopenia-Absent Radius) αποτελεί ένα σπάνιο γενετικό σύνδρομο κληρονομούμενο με αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και επίπτωση 1 στις 200.000 ζώντες γεννήσεις. Χαρακτηρίζεται από αμφοτερόπλευρη απλασία ή υποπλασία των κερκίδων με παρουσία των αντίχειρων και θρομβοπενία. Το 50% των νεογνών θα εμφανίσει συμπτωματική θρομβοπενία αμέσως μετά τη γέννηση, ενώ στο 90% των περιπτώσεων θα εμφανιστεί μέσα στους τέσσερις πρώτους μήνες ζωής. Συχνά συνοδεύεται με ανωμαλίες από το καρδιαγγειακό και ουρογεννητικό σύστημα. Στο 95% των περιπτώσεων ανευρίσκεται ένα μη λειτουργικό αντίγραφο του γονιδίου RBM8A που εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 1.

Σκοπός: Η περιγραφή περίπτωσης άρρεν νεογνού με φωκομέλεια, εμμένουσα θρομβοπενία και γενετική διάγνωση συνδρόμου TAR.

Υλικό-Μέθοδοι: Άρρεν τελειόμηνο νεογνό παραπέμπεται λόγω φωκομέλειας και θρομβοπενίας. Αναφέρεται ανεπίπλεκτη κύηση, υπό τακτική μαιευτική παρακολούθηση με φυσιολογικό προγεννητικό έλεγχο και ελεύθερο οικογενειακό ιστορικό. Στη γέννηση, από την κλινική εξέταση διαπιστώθηκαν συγγενής έλλειψη αντιβραχίων, υποπλασία βραχιονίων, ανισοσκελία μηριαίων και ραιβοϊπποποδία δεξιά με σύγκαμψη γόνατος. Από τον εργαστηριακό έλεγχο παρουσίασε σοβαρή θρομβοπενία με αρνητικά αντιαιμοπεταλιακά αντισώματα, για την οποία έλαβε πολλαπλές μεταγγίσεις αιμοπεταλίων κατά τη διάρκεια της νοσηλείας του.

Αποτελέσματα: Λόγω της κλινικής του εικόνας και προς αποκλεισμό συνδρόμων μυελικής ανεπάρκειας, πραγματοποιήθηκε μυελόγραμμα που ανέδειξε απουσία μεγακαρυοκυττάρων, εύρημα που συνηγορεί υπέρ του συνδρόμου TAR. Ανάλυση του γονιδιώματος με τη μέθοδο WholeExomeSequence (WES), επιβεβαίωσε τη διάγνωση του συνδρόμου TAR, όπου ανιχνεύθηκε ο συχνότερος γονότυπος με νουκλεοτιδική αντικατάσταση c.-21G>A σε ετεροζυγωτία στο γονίδιο RBM8A και έλλειψη των εξονίων 1-6.

Συμπεράσματα: Η αμφοτερόπλευρη απουσία των κερκίδων και η θρομβοπενία με ή χωρίς άλλες συγγενείς ανωμαλίες αποτελούν τα κύρια κριτήρια διάγνωσης του συνδρόμου TAR. Η εμφάνιση επιπλοκών εξαρτάται κυρίως από τη σοβαρότητα της θρομβοπενίας. Η τακτική παρακολούθηση των αιμοπεταλίων είναι απαραίτητη για τη διαχείριση των ασθενών, ακόμη και σε περιπτώσεις με αρχικά φυσιολογικό αριθμό αιμοπεταλίων.

eP18

ΕΠΕΙΣΟΔΙΑ ΥΠΟΓΛΥΚΑΙΜΙΑΣ ΣΕ ΝΕΟΓΝΟ ΑΡΡΕΝ

Αφροδίτη Δημογεροντάκη, Γερίνα Ιωαννίδου, Μυρσίνη Μαυρέλου, Παναγιώτα Γκόβενη, Αναστασία Χατζηπαντελή, Μαρούσα Μαγουλά, Μαργαρίτα Ευθυμιοπούλου, Σπυριδούλα Σωτηρίου
Παιδιατρική Κλινική, Γ.Ν. Κορίνθου, Κόρινθος

Εισαγωγή: Η υπογλυκαιμία στα νεογνά αποτελεί μια από τις πιο συχνές διαταραχές του μεταβολισμού αυτών και απασχολεί ιδιαιτέρως την παιδιατρική κοινότητα, καθώς τα αίτια μπορεί να είναι πολλαπλά.

Σκοπός: Σκοπός της εργασίας είναι η έγερση κλινικής υποψίας για τη νόσο ώστε να επιτευχθεί η έγκαιρη και κατάλληλη αντιμετώπισή της.

Υλικό: Παρουσιάζεται κλινική περίπτωση νεογνού 3 ημερών με επαναλαμβανόμενα επεισόδια υπογλυκαιμίας.

Μέθοδος: Νεογνό άρρεν γεννηθέν από τριτοτόκο μητέρα, με Η.Κ.: 38εβδομάδες, Φ.Τ. και Β.Γ.: 3390g παρουσίασε την 3η ημέρα ζωής αιφνιδίως υποτονία, γογγυσμό, βραδυκαρδία και επιπόλαιες αναπνοές. Διαπιστώθηκε υπογλυκαιμία (Dx: 27mg/dl) που αντιμετωπίστηκε με από του στόματος και ενδοφλέβια διαλύματα γλυκόζης. Το νεογνό διακομίστηκε σε ΜΕΝΝ για περαιτέρω αντιμετώπιση.

Αποτελέσματα: Κατά τη νοσηλεία του, εμφάνισε επαναλαμβανόμενα επεισόδια υπογλυκαιμίας έως και την 7η ημέρα ζωής. Από τον έλεγχο διαπιστώθηκε μη κετωτική υπογλυκαιμία με ανιχνεύσιμη ινσουλίνη, με αρνητικό τον έλεγχο μεταβολικών νοσημάτων. Από το γενετικό έλεγχο δε διαπιστώθηκε συγγενής υπερινσουλινισμός. Ετέθη αγωγή με διαξοζίδη και υδροχλωροθειαζίδη, παρεντερική και εντερική σίτιση με γάλα πρώτης βρεφικής ηλικίας με προσθήκη πολυμερών γλυκόζης. Τη 16η ημέρα ζωής το νεογνό παρουσίασε κλινικοεργαστηριακή επιδείνωση με εμπύρετο και αύξηση των δεικτών φλεγμονής. Οι καλλιέργειες αίματος και ΕΝΥ απομόνωσαν Klebsiella VIM, για την οποία έλαβε αγωγή με κολιστίνη και αζτρεονάμη. Το νεογνό παρουσίασε ύφεση του εμπυρέτου και αποκατάσταση των δεικτών φλεγμονής. Έκτοτε διατηρήθηκαν ικανοποιητικά επίπεδα γλυκόζης.

Συμπεράσματα: Μια όψιμη νεογνική λοίμωξη του ΚΝΣ μπορεί εύκολα να διαλάθει και να παρουσιαστεί με άτυπη και επικίνδυνη για τη ζωή του νεογνού κλινική εικόνα. Είναι σημαντική η συνεχής παρακολούθηση και η ιατρική εξέταση των νεογνών τα πρώτα 3 24ωρα ζωής.

eP19

ΝΕΟΓΝΟ ΓΕΝΝΗΘΕΝ ΜΕ ΧΕΙΛΕΟ-ΓΝΑΘΟ-ΥΠΕΡΩΙΟΣΧΙΣΤΙΑ

Αφροδίτη Δημογεροντάκη, Γερίνα Ιωαννίδου, Μυρσίνη Μαυρέλου, Παναγιώτα Γκόβενη, Αναστασία Χατζηπαντελή, Μαρούσα Μαγουλά, Μαρία-Αρετή Σουλοπούλου, Μαργαρίτα Ευθυμιοπούλου, Σπυριδούλα Σωτηρίου
Παιδιατρική Κλινική, Γ.Ν. Κορίνθου, Κόρινθος

Εισαγωγή: Ο επιπολασμός των σχιστιών είναι 0.4-1.8 περιπτώσεις στις 1000 γεννήσεις. Η ακριβής αιτιοπαθογένεια δεν είναι γνωστή. Φαίνεται, όμως, πως συχνά οφείλεται σε συνδυασμό γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων.

Σκοπός: Σκοπός της εργασίας είναι η ευαισθητοποίηση της επιστημονικής κοινότητας για ανάπτυξη βελτιωμένων μεθόδων ανίχνευσης τέτοιων ανωμαλιών καθώς αποτελεί μια δύσκολη καταστάση για όλη την οικογένεια.

Υλικό: Παρουσιάζεται κλινική περίπτωση νεογνού με χειλεο-γναθο-υπερωιοσχιστία.

Μέθοδος: Νεογνό άρρεν γεννηθέν από πρωτοτόκο μητέρα, με Η.Κ.: 39εβδομάδες, Φ.Τ. και Β.Γ.: 3210g γεννήθηκε με ετερόπλευρηχειλεο-γναθο-υπερωιοσχιστία αριστερά. Η κύηση ήταν ανεπίπλεκτη, με φυσιολογικούς υπερήχους Α', Β' και Γ' τριμήνου κύησης. Έκλαψε αμέσως, χωρίς ανάγκες ανάνηψης ή συμπληρωματικού οξυγόνου. Λόγω του μεγάλου ελλείμματος ήταν αδύνατη η σίτιση του νεογνού, γι' αυτό ετέθη φλεβοκαθετήρας και ορός και διακομίστηκε σε ΜΕΝΝ.

Αποτελέσματα: Κατά τη νοσηλεία του στη ΜΕΝΝ, σιτίστηκε ικανοποιητικά με ειδικό τύπο φιάλης. Το νεογνό παρουσίασε φυσιολογική ανάπτυξη. Προγραμματίστηκε η πρώτη χειρουργική επέμβαση, η σύγκλειση των χειλέων σε ηλικία 3 μηνών καθώς και οι επόμενες με σύγκλειση του ελλείματος της υπερώας και τέλος της γνάθου. Έγινε ειδική εκπαίδευση των γονέων για τη σίτιση του νεογνού.

Συμπεράσματα: Παρόλη την τεχνολογική πρόοδο στα διαγνωστικά μέσα κατά την κύηση, υπάρχουν ακόμα παθολογίες τις οποίες δεν μπορούμε να ανιχνεύσουμε και επιβαρύνεται έτσι το σύστημα υγείας με παρατεταμένες νοσηλείες σε μονάδες εντατικής καθώς και όλη η οικογένεια.

eP20

ΣΗΨΑΙΜΙΑΑΠΟ LISTERIA MONOCYTOGENES ΣΕΠΡΟΩΡΟΝΕΟΓΝΟ

Μαρία Μπιλιράκη[1], Μαρία Καμπιτάκη[2], Εμμανουήλ Αθανασόπουλος[2], Άννα - Ασπασία Καρκαβίτσα[1], Μαρίνα Κοροπούλη[2], Μαρία Πολυχρονάκη[2]
[1] Παιδιατρική Κλινική, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης
[2] ΜΕΝΝ, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης

Εισαγωγή: Η συγγενής λιστερίωση προκαλείται από ένα τροφιμογενές παθογόνο (LISTERIA MONOCYTOGENES) και αποτελεί σημαντικό παράγοντα νοσηρότητας και θνητότητας στην νεογνική ηλικία. Μεταδίδεται μέσω κάθετης μετάδοσης από τη μητέρα στο έμβρυο (είτε διαπλακουντιακά είτε κατά τη δίοδο του εμβρύου από τον κόλπο). Η νεογνική λιστερίωση χωρίζεται σε πρώιμη και όψιμη. Η πρώιμη εμφανίζεται τις πρώτες 5-6 ημέρες ζωής συχνότερα σε πρόωρα νεογνά, ενώ η όψιμη μετά την 7η ημέρα ζωής και συνήθως σε τελειόμηνα νεογνά. Τα κύρια συμπτώματα και σημεία συχνά στην πρώιμη νεογνική λιστερίωση περιλαμβάνουν αναπνευστική δυσχέρεια, πυρετό, νευρολογικές εκδηλώσεις, εξάνθημα και ίκτερο. Μπορεί να εκδηλωθεί ως σηψαιμία, μηνιγγίτιδα και πνευμονία. Η διάγνωση γίνεται με καλλιέργεια αίματος και ΕΝΥ καθώς και με PCR αίματος και ΕΝΥ. Η θνητότητα κυμαίνεται από 10-50% στα νεογνά με πρώιμη νεογνική λιστερίωση.

Σκοπός: Παρουσίαση περιστατικού προώρου νεογνού με συγγενή λιστερίωση - σηψαιμία από Listeria Monocytogenes.

Υλικό: Πρόκειται για πρόωρο νεογνό θήλυ, το οποίο γεννήθηκε από IIIτόκο μητέρα με έκτακτη ΚΤ λόγω αλλοίωσης παλμών ύστερα από 32^{+4} εβδομάδες κύησης με ελεύθερο περιγεννητικό ιστορικό - έναρξη εμπύρετου μητέρας προ 12ωρου από τον τοκετό. Κατά τη γέννηση απαιτήθηκε προχωρημένη ανάνηψη και διακομίστηκε στη μονάδα μας. Κατά την αντικειμενική εξέταση εισόδου βρισκόταν σε επηρεασμένη γενική κατάσταση.

Μέθοδοι: Κατά την εισαγωγή ελήφθησαν καλλιέργειες αίματος και ΕΝΥ ενώ εστάλη PCR ΕΝΥ για παθογόνους μικροοργανισμούς (N.meningitis, S.pneumoniae, H.influenzae, Listeria Monocytogenes) και PCR αίματος. Διενεργήθηκε ο απαραίτητος απεικονιστικός έλεγχος με υπερηχογραφικό έλεγχο καθώς και MRI εγκεφάλου.

Αποτελέσματα: Κατά την εισαγωγή τέθηκε σε μηχανική υποστήριξη της αναπνοής και υποστηρίχθηκε αιμοδυναμικά. Κατά το 2ο 24ωρο νοσηλείας εμφάνισε οξεία νευρολογική συπτωματολογία με επεισόδια τονικοκλονικών σπασμών που αντιμετωπίστηκαν με αντιεπιληπτική αγωγή. Διενεργήθηκε υπερηχογράφημα και MRI εγκεφάλου (ενδοκοιλιακή αιμορραγία 3ου βαθμού). Λόγω θετικοποίησης της καλλιέργειας αίματος για Listeria Monocytogenes διενεργήθηκε ΟΝΠ και με την υποψία πιθανής μηνιγγίτιδας τέθηκε σε τριπλή αντιμικροβιακή αγωγή. Το νεογνό εξήλθε μετά από 30 ημέρες νοσηλείας.

Συμπεράσματα: Παρότι η νεογνική συγγενής λιστερίωση, η οποία εκδηλώνεται με μη ειδική συμπτωματολογία, είναι σχετικά σπάνια, θα πρέπει πάντα να συμπεριλαμβάνεται στην διαφορική διάγνωση λόγω των σοβαρών επιπλοκών που την συνοδεύουν.

eP21

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΛΟΙΜΩΞΗΣ ΤΕΛΕΙΟΜΗΝΟΥ ΝΕΟΓΝΟΥ ΜΕ BORDETELLA PERTUSSIS

Μαρίνα Σεϊρανίδου, Αριάδνη Παπαδοπούλου, Αικατερίνη Μαρτινοπούλου, Δήμητρα Τσιαντούκα, Μαγδαληνή Στέρπη
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΕΣΥ, Γ.Ν. Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Ο κοκκύτης είναι μια υποδιαγνωσμένη αιτία νεογνικής νοσηρότητας και θνησιμότητας. Τα τελευταία δυο χρόνια στην Ευρώπη υπάρχει πάνω από δεκαπλάσια αύξηση των περιστατικών κοκκύτη. Κατά το τελευταίο εξάμηνο του 2024 στην Ελλάδα αναφέρθηκαν 230 κρούσματα κοκκύτη, από τα οποία 14,8% αφορούσαν βρέφη μικρότερα των 2 μηνών.

Σκοπός: Η λοίμωξη από την Bordetella pertussis είναι νόσος του αναπνευστικού εξαιρετικά μεταδοτική, που μπορεί να έχει σοβαρές επιπλοκές που αφορούν το αναπνευστικό, το ΚΝΣ και το καρδιαγγειακό. Είναι σημαντική η δυνατότητα πρόληψης της νόσου με τον εμβολιασμό.

Μέθοδος: Νεογνό άρρεν είκοσι επτά ημερών εισήχθη στη ΜΕΝΝ λόγω επεισοδίων άπνοιας και αναπνευστικής δυσχέρειας με υπερκαπνία στα πλαίσια λοίμωξης από Bordetella pertussis. Το νεογνό γεννήθηκε με καισαρική τομή, ΔΚ: 39w, κύηση χωρίς επιπλοκές. Η μητέρα στη διάρκεια της εγκυμοσύνης δεν εμβολιάστηκε κατά του κοκκύτη. Στη ΜΕΝΝ το νεογνό διασωληνώθηκε, έλαβε αντιβιοτική αγωγή και εισπνεόμενα (βουδεσονίδη και ιπρατρόπιο). Από τη γενική αίματος διαπιστώθηκε λευκοκυττάρωση (53200/mm^3) με λεμφοκυτταρικό τύπο 60%. Η ακτινογραφία θώρακος έδειξε διάσπαρτες διηθήσεις και στους δυο πνεύμονες. Το υπερηχογράφημα καρδιάς ήταν χωρίς παθολογικά ευρήματα.

Αποτελέσματα: Κατά τη νοσηλεία του το νεογνό παρέμεινε διασωληνωμένο για επτά ημέρες και χορηγήθηκε οξυγόνο για άλλες δεκατρείς ημέρες. Οι καλλιέργειες αίματος ήταν αρνητικές.

Συμπέρασμα:Τελευταία έχει παρατηρηθεί επανεμφάνιση του κοκκύτη. Η βαρύτητα της νόσου σχετίζεται με σοβαρή λευκοκυττάρωση. Η προώθηση της στρατηγικής cocooning, ο εμβολιασμός εγκύων στο τρίτο τρίμηνο καθώς και η έγκαιρη ανοσοποίηση στα βρέφη μπορούν να ελαχιστοποιήσουν τη νοσηρότητα και τη θνησιμότητα.

eP22

ΠΡΩΙΜΗ ΣΗΨΑΙΜΙΑ ΑΠΟ ACINETOBACTER BAUMANI ΣΕ ΤΕΛΕΙΟΜΗΝΟ ΝΕΟΓΝΟ

Ελένη Παπαϊωάννου, Αικατερίνη Μαρτινοπούλου, Ιωάννης Κώτσιος, Μαρίνα Σεϊρανίδου, Μαγδαληνή Στέρπη
ΜΕΝΝ ΕΣΥ, Γ.Ν. Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Σκοπός: Η πρώιμη νεογνική σηψαιμία αποτελεί σημαντική αιτία νοσηρότητας και θνητότητας, προσβάλλοντας 0,5-1/1000 τελειόμηνα ζώντα νεογνά, με τον στρεπτόκοκκο της ομάδας Β να αποτελεί το πιο κοινό παθογόνο βακτήριο. Η θνητότητα ανέρχεται σε ποσοστό 2-3%.

Υλικό -Μέθοδοι: Τελειόμηνο νεογνό γεννήθηκε με ΚΤ λόγω μακροσωμίας. Apgar score 1΄8 5΄9. Η ρήξη εμβρυϊκών υμένων έγινε κατά την καισαρική τομή, με το αμνιακό υγρό διαυγές. Αναφέρεται ελλιπής μαιευτική παρακολούθηση. Το νεογνό μεταφέρθηκε στο τμήμα φυσιολογικών νεογνών. Την 2η - 3η ημέρα ζωής το νεογνό παρουσίασε αιμορραγικές κενώσεις οπότε και εισήχθη στη μονάδα νεογνών, με αιφνίδια κλινική επιδείνωση, νωθρότητα και διαταραχές θερμορύθμισης.

Αποτελέσματα: Ελήφθη έλεγχος λοίμωξης και τέθηκε σε εμπειρική αντιβιοτική αγωγή. Από τον εργαστηριακό έλεγχο διαπιστώθηκε θρομβοπενία, λευκοπενία και αύξηση της C- αντιδρώσας πρωτεΐνης. Την 4η ημέρα ζωής απομονώθηκε από την καλλιέργεια αίματος Acinetobacter baumani ευαίσθητο στη μεροπενέμη. Η καλλιέργεια ΕΝΥ ήταν στείρα μικροβίων. Το νεογνό έλαβε 14 ημέρες θεραπεία με άμεση βελτίωση της κλινικής εικόνας και σταδιακή αποκατάσταση των εργαστηριακών τιμών. Η μαγνητική τομογραφία ανέδειξε φυσιολογικά ευρήματα για την ηλικία του νεογνού.

Συμπεράσματα: Το βακτήριο Acinetobacter baumani αποτελεί εξαιρετικά σπάνιο παθογόνο αίτιο πρώιμης σηψαιμίας με τις περισσότερες περιπτώσεις να περιγράφονται σε αναπτυσσόμενες χώρες. Σύμφωνα με την βιβλιογραφία, πρόκειται για το δεύτερο καταγεγραμμένο περιστατικό στην Ευρώπη.

eP23

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΥΣΑΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΕΠΙΚΤΗΤΗΣ ΛΟΙΜΩΞΗΣ ΑΠΟ ΚΥΤΤΑΡΟΜΕΓΑΛΟΪΟ ΣΕ ΠΡΟΩΡΟ ΝΕΟΓΝΟ

Γεώργιος Τετζιρίδης, Αικατερίνη Μαρτινοπούλου, Αντιγόνη Παυλακη, Χρήστος Καρτσιούνης, Μαγδαληνή Στέρπη
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΕΣΥ, Γ.Ν. Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Σκοπός: Η δευτεροπαθής λοίμωξη από κυτταρομεγαλοϊό στα πρόωρα νεογνά μπορεί να συμβεί μέσω μολυσμένων εκκρίσεων του τράχηλου της μήτρας, μέσω του μητρικού γάλατος και με την μετάγγιση παραγώγων αίματος. Σχεδόν 20% των νεογνών με επίκτητη CMV λοίμωξη δεν επιβιώνει, 12% εμφανίζει νευροαισθητήρια βαρηκοΐα και 10% εγκεφαλική παράλυση. Στα πρόωρα νεογνά ο κίνδυνος μετάδοσης μέσω μεταγγίσεων παραγώγων αίματος είναι σημαντικός. Η λευκαφαίρεση και η απογλυκερολίωση των ερυθρών ελαχιστοποιούν το κίνδυνο μετάδοσης αλλά δεν τον εξαλείφουν.

Παρουσίαση περιστατικού: Περιγράφεται η περίπτωση πρόωρου άρρενος νεογνού με ΒΓ 850gr γεννημένο κολπικά στις 28 βδομάδες από πρωτοτόκο μητέρα με προγεννητική διάγνωση γαστρόσχισης. Διασωληνώθηκε και παρέμεινε σε μηχανικό αερισμό για σχεδόν 2 μήνες. Στην κλινική εξέταση δεν εμφάνιζε γαστρόσχιση. Την 23η ΗΖ λόγω διάτρησης λεπτού εντέρου διενεργήθηκε εντερεκτομή. Την 40η ΗΖ εμφάνισε κλινικά σημεία σήψης με αρνητικές όμως καλλιέργειες . Έγινε έλεγχος για CMV λοίμωξη που έδειξε θετικά IgM αντισώματα και θετική για CMVPCR στα ούρα. Το status της μητέρας ήταν αρνητικό, όπως και του νεογνού τις πρώτες ημέρες ζωής. Το νεογνό δεν σιτίστηκε με μητρικό γάλα καθόλη την διάρκεια της νοσηλείας του στην ΜΕΝΝ. Λόγω των παραπάνω και με τη σύμφωνη γνώμη των λοιμωξιολόγων του νοσοκομείου η αιτία αποδόθηκε στις πολλαπλές μεταγγίσεις παραγώγων αίματος. Το νεογνό δεν έλαβε θεραπεία με γκανσικλοβίρη λόγω σοβαρής ουδετεροπενίας. Η MRI εγκεφάλου έδειξε περικοιλιακήλευκομαλακία. Έλαβε αγωγή με λεβετιρακετάμη για σπασμούς η οποία διεκόπη μετά από φυσιολογικό ΗΕΓ. Τα ακουστικά προκλητά δυναμικά ήταν επίσης φυσιολογικά. Το νεογνό είναι σήμερα ΔΗ= 4 μηνών και σιτίζεται με γάλα formula.

Συμπέρασμα: Παρόλο που η επίκτητη CMV λοίμωξη δεν συμβαίνει συχνά και τα συμπτώματα δεν είναι σοβαρά, υπάρχουν τεχνικές πρόληψης όπως να χρησιμοποιείται αίμα από δότη αρνητικό για CMV, λευκαφαιρεμένακαι κατεψυγμένα σε γλυκερίνη ερυθρά. Για την πρόληψη της μετάδοσης από το μητρικό γάλα συστήνεται η παστερίωση ή η κατάψυξη του μητρικού γάλατος έτσι ώστε να μειωθεί η πιθανότητα της CMV μετάδοσης.

eP24

ΣΥΓΓΕΝΗΣ CMV ΛΟΙΜΩΞΗ ΚΑΙ ΑΠΩΛΕΙΑ ΑΚΟΗΣ

Ελένη Λίτσου[1], Χαράλαμπος Αγγελίδης[2], Παναγιώτης Κούκλης[2], Πατρώνα Βεζυράκη-Αγγελίδου[2]
[1] Ωτορινολαρυγγολογική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων, Ιωάννινα
[2] Σχολή Επιστήμων Υγείας, Ιατρικό Τμήμα, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

Σκοπός: Η ευαισθητοποίηση και η ενημέρωση για την συγγενή λοίμωξη από κυτταρομεγαλοϊό (cCMV) και την επίπτωσή της στην ακουστική ικανότητα των παιδιών στη νεογνική και μετέπειτα ζωή.

Υλικό-Μέθοδοι: Συγκροτημένη ανασκόπηση βιβλιογραφίας για την ανάδειξη των δημοσιευμένων άρθρων σχετικά με την cCMV λοίμωξη και τη ΝευροαισθητήριαΒαρηκοΐα (NAB) στα παιδιά.

Αποτελέσματα: Η cCMV είναι η πιο συχνή συγγενής λοίμωξη και μπορεί να προκαλέσει σοβαρή εμβρυική δυσπραγία.Υπολογίζεται ότι 40-50% των νεογνών μητέρων με πρωτοπαθή λοίμωξη θα μολυνθεί. Από αυτά,5-18% θα έχουν συμπτώματα στη γέννηση,10-15% θα εμφανίσουν ακουστικές και οπτικές διαταραχές και 5% θα παρουσιάσουν εικόνα γενικευμένης λοίμωξης.Από τα παιδιά με συμπτωματική cCMV 35% θα παρουσιάσουν NAB.Ακόμα και τα ασυμπτωματικά κατά τη γέννηση παιδιά με cCMV,αναπτύσσουν αργότερα NAB σε ποσοστό 7-15%.Η NAB είναι μία από τις πιο σοβαρές νευρολογικές επιπλοκές της cCMV.Βαρηκοΐα <20-dB παρατηρείται στο 5.3% νεογνών με cCMV στη γέννηση,το ποσοστό αυξάνεται στο 6.5% στην ηλικία των 3 μηνών,8.4% στο έτος και 15% στην ηλικία των 6 ετών,γεγονός που υποδηλώνει ότι πρόκειται για μια εξελισσόμενη διαδικασία.Η χρόνια λοίμωξη του Κ.Ν.Σ ή του ενδολαβύρινθου μπορεί να εξηγήσει την εξελικτική διαδικασία της NAB.Το ιικό φορτίο συσχετίζεται άμεσα με την εμφάνιση ακοολογικών επιπλοκών:αυξημένα επίπεδα και μακρύτερη διάρκεια ανίχνευσης CMV-DNA στα ούρα σχετίζονται με μεγαλύτερο κίνδυνο ανάπτυξης βαρηκοΐας.Βρέφη με cCMV πρέπει να υποβληθούν σε ακοολογικά τεστ κάθε 6 μήνες μέχρι την τελική ανάπτυξη του λόγου,περίπου στα 3 έτη και μετά ετησίως μέχρι την ηλικία 5-6 ετών,προκειμένου να ανιχνευτούν έγκαιρα οι αλλαγές στην ακοή και να υπάρξει έγκαιρη παρέμβαση.Εάν ανιχνευτεί ακοολογικήδιαταραχή,τότε ο έλεγχος θα πρέπει να περνά σε πιο σύντομα χρονικά διαστήματα,δηλαδή από 6 στους 3 μήνες.Οι μέθοδοι ελέγχου ακοής είναι οι ωτοακουστικές εκπομπές και τα ακουστικά προκλητά δυναμικά.

Συμπεράσματα: Είναι εξαιρετικής σημασίας η έγκαιρη αναγνώριση νεογνών με πιθανή cCMV λοίμωξη και η προοπτική παρακολούθησή τους με στόχο την διάγνωση και αντιμετώπιση επιπλοκών,όπως είναι η NAB και η πρόληψη των αναπτυξιακών επιπτώσεων της όπως διαταραχών λόγου και μαθησιακών δυσκολιών στην πορεία.Δεδομένου ότι μόνο το 50% των νεογνών εμφανίζουν βαρηκοΐα στη γέννηση,ενώ το υπόλοιπο θα εμφανίσουν NAB στα πρώτα 5-7 χρόνια της ζωής,ο ακοολογικός έλεγχος νεογνών στη γέννηση δεν επαρκεί και θα πρέπει να επαναλαμβάνεται σε τακτικά χρονικά διαστήματα.

eP25

ΝΕΟΓΝΟ ΜΕ ΣΥΓΓΕΝΗ ΣΥΦΙΛΗ ΚΑΙ ΕΜΒΡΥΙΚΟ ΥΔΡΩΠΑ

Άννα - Ασπασία Καρκαβίτσα[1], Μαρία Καμπιτάκη[2], Περσεφόνη Σκουλά[2], Μαρία Μπιλιράκη[1], Μαρίνα Κοροπούλη[2], Μαρία Πολυχρονάκη[2]

[1] Παιδιατρική Κλινική, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης

[2] ΜΕΝΝ, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης

Εισαγωγή: Η συγγενής σύφιλη οφείλεται κυρίως στην αιματογενή μετάδοση της σπειροχαίτης Treponema pallidum μέσω του πλακούντα, από τη νοσούσα μητέρα προς το έμβρυο. Συνήθως είναι ασυμπτωματική αλλά μπορεί να οδηγήσει σε πρόωρο τοκετό, εμβρυικό ύδρωπα και θνησιγενές έμβρυο. Η σύφιλη είναι μια νόσος που μπορεί να προληφθεί με τον κατάλληλο έλεγχο και θεραπεία κατά τη διάρκεα της κύησης. Ωστόσο, τα περιστατικά συγγενούς σύφιλης έχουν σχεδόν τριπλασιαστεί τα τελευταία έτη. Στη μονάδα μας την τελευταία 3ετία ελέγχθηκαν 4 περιστατικά και επιβεβαιώθηκαν και έλαβαν θεραπεία τα 2 εξ'αυτών.

Σκοπός: Παρουσίαση περιστατικού νεογνού με συγγενή σύφιλη το οποίο γεννήθηκε από μητέρα με πλημμελή παρακολούθηση κύησης.

Υλικό: Πρόκειται για νεογνό θήλυ, το οποίο γεννήθηκε από IV τόκο μητέρα με επείγουσα ΚΤ λόγω αναφερόμενου εμβρυικού ύδρωπα από μητέρα με ενεργό λοίμωξη από Treponema pallidum (διάγνωση 48 ώρες προ τοκετού), χωρίς λήψη αγωγής. Το νεογνό βρισκόταν σε επηρεασμένη γενική κατάσταση με έντονη αναπνευστική δυσχέρεια και ασκίτη με συνοδό ηπατοσπληνομεγαλία.

Μέθοδος: Κατά την εισαγωγή ελήφθησαν καλλιέργειες αίματος και ΕΝΥ καθώς και εργαστηριακός έλεγχος για σύφιλη σε αίμα και ΕΝΥ. Διενεργήθηκε ο απαραίτητος απεικονιστικός έλεγχος με ακτινογραφίες θώρακος και μακρών οστών ενώ πραγματοποιήθηκε υπερηχογραφικός έλεγχος κοιλίας για την παρακολούθηση του ασκίτη και της ηπατοσπληνομεγαλίας. Από το γενόμενο ακτινολογικό έλεγχο δεν εντοπίσθηκε συλλογή πλευριτικού υγρού.

Αποτελέσματα: Κατά την εισαγωγή υποστηρίχθηκε αναπνευστικά καθώς και αιμοδυναμικά ενώ διαπιστώθηκε και ηπατική ανεπάρκεια. Λόγω θετικού εργαστηριακού ελέγχου στο αίμα για το Treponema pallidum, τέθηκε σε αντιβιοτική αγωγή με πενικιλλίνη G για 10 ημέρες. Κατά τη διάρκεια της νοσηλείας δεν εμφάνισε οξεία νευρολογική συμπτωματολογία ενώ τα εργαστηριακά ευρήματα, η ασκιτική συλλογή παρουσίασαν σταδιακή βελτίωση. Το νεογνό εξήλθε μετά από νοσηλεία 21 ημερών.

Συμπεράσματα: Μία άλλοτε ξεχασμένη ασθένεια έχει κάνει την επανεμφάνισή της και φαίνεται να αποτελεί κίνδυνο της δημόσιας υγείας. Η πρόληψη της σύφιλης μπορεί να επιτευχθεί με συστηματικό προγεννητικό έλεγχο. Ιδιαίτερη σημασία πρέπει να δοθεί σε ευαίσθητες κοινωνικές ομάδες χαμηλού κοινωνικοοικονομικού προφίλ με περιορισμένη προσβασιμότητα στην υγεία.

eP26

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΝΕΟΓΝΟΥ ΜΕ ΔΥΣΑΝΟΧΗ ΣΙΤΙΣΗΣ, ΑΜΕΣΗΣ ΥΠΕΡΧΟΛΕΡΥΘΡΙΝΑΙΜΙΑΣ ΚΑΙ ΤΡΑΝΣΑΜΙΝΑΣΑΙΜΙΑΣ

Αριάδνη Παπαδοπούλου, Αικατερίνη Μαρτινοπούλου, Αντιγόνη Παυλάκη, Ιωάννης Κώτσιος, Μαγδαληνή Στέρπη
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΕΣΥ Γ.Ν. Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκη, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Η χολόσταση στη νεογνική ηλικία αποτελεί ένα διαγνωστικό δίλημμα που σε ποσοστό 25-50% δεν ανευρίσκεται σαφές αίτιο έως την πρώιμη βρεφική ηλικία. Η ιδιοπαθής νεογνική ηπατίτιδα είναι το συνηθέστερο αίτιο χολόστασης στο νεογνό. Ο παθοφυσιολογικός μηχανισμός δεν έχει πλήρως αποσαφηνιστεί και η διάγνωση τίθεται με βιοψία.

Υλικό-μέθοδος: Περιγραφή περιστατικού πρόωρου νεογνού με ΔΚ 34 w που γεννήθηκε με φυσιολογικό τοκετό και παρουσίασε τις πρώτες ημέρες ζωής δυσανοχή σίτισης με μετεωρισμό κοιλίας, εμέτους και χολώδη υπόλοιπα. Υπερηχογραφικά δεν μπορούσαν να απεικονιστούν τα μεσεντέρια αγγεία, ενώ η διάβαση πεπτικού δεν ανέδειξε ευρήματα σαφή για malrotation. Λόγω μη βελτίωσης των συμπτωμάτων, διενεργήθηκε ερευνητική λαπαροτομία όπου διαπιστώθηκαν ταινίες Ladd χωρίς εικόνα συστροφής. Μετεγχειρητικά, η πορεία του νεογνού ήταν ομαλή με πλήρη εντερική σίτιση την 7^{η} μετεγχειρητική ημέρα. Την 39^{η} ημέρα ζωής διαπιστώθηκε άμεση υπερχολερυθριναιμία και τρανσαμινασαιμία. Ακολούθησε περαιτέρω διερεύνηση με υπέρηχο ήπατος χοληφόρων, με έλεγχο μεταβολικών νοσημάτων, συγγενών λοιμώξεων και α1 αντιθρυψίνης που δεν ήταν διαγνωστική. Η βιοψία ήπατος έθεσε τη διάγνωση ιδιοπαθούς νεογνικής ηπατίτιδας. Οι τιμές της χολερυθρίνης και των ηπατικών ενζύμων βελτιώθηκαν σταδιακά.

Συμπέρασμα: Η ιδιοπαθής νεογνική ηπατίτιδα είναι διάγνωση εξ αποκλεισμού. Η βιοψία ήπατος είναι η πιο αξιόπιστη μέθοδος στη διαφορική διάγνωση απόφραξης εξωηπατικών χοληφόρων και νεογνικής ηπατίτιδας.

eP27

ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΙΧΘΥΑΣΗ - COLLODION BABY

Κερασίνα Νικολάου[1], Περσεφόνη Σκουλά[2], Μαρία Καμπιτάκη[2], Μιχαήλ Παπαδήμας[2], Μαρία Πολυχρονάκη[2], Δημήτριος Ξεκαρδάκης[3], Μαρίνα Κοροπούλη[2]

[1] Παιδιατρική Κλινική, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης, Κρήτη
[2] ΜΕΝΝ, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης, Κρήτη
[3] Δερματολογική Κλινική, Βενιζέλειο Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης, Κρήτη

Εισαγωγή: Η συγγενής ιχθύαση αφορά σε μία ομάδα σπάνιων κληρονομικών διαταραχών της κερατινοποίησης με επίπτωση περίπου 1:100-1:300. Ο όρος «collodion baby» αναφέρεται σε έναν από τους τύπους συγγενούς ιχθύασης που κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο και παρουσιάζουν επίπτωση 1:100.000-1:300.000. Τα νεογνά κατά τη γέννηση καλύπτονται από μία μεμβράνη, η οποία αποκολλάται σταδιακά λίγες εβδομάδες μετά. Παρουσιάζει υψηλή νοσηρότητα και ποσοστό θνητότητας ~11% λόγω των επιπλοκών (λοιμώξεις δέρματος, πνευμονία, διαταραχές θερμορρύθμισης, διαταραχές όρασης και ακοής, περιορισμός αύξησης).

Σκοπός: Παρουσίαση κλινικού περιστατικού νεογνού με συγγενή ιχθύαση.

Υλικό: Πρόκειται για νεογνό θήλυ, το οποίο γεννήθηκε από δευτεροτόκο μητέρα με έκτακτη ΚΤ έπειτα από τελειόμηνη κύηση, με ελεύθερο περιγεννητικό ιστορικό. Λόγω της παθολογικής εικόνας του δέρματος μεταφέρθηκε στη μονάδα μας για περαιτέρω έλεγχο και αντιμετώπιση.

Μέθοδοι: Κατά την εισαγωγή το νεογνό βρισκόταν σε καλή γενική κατάσταση. Έγινε βασικός εργαστηριακός έλεγχος και διενεργήθηκε απεικονιστικός έλεγχος που δεν ανέδειξαν παθολογικά ευρήματα. Ζητήθηκε δερματολογική (εικόνα collodion baby) και οφθαλμολογική εκτίμηση (χωρίς παθολογία). Λόγω υψηλής κλινικής υποψίας για συγγενή ιχθύαση εστάλη γονιδιακός έλεγχος με αλληλούχιση επόμενης γενεάς (WES).

Αποτελέσματα: Το νεογνό ετέθη σε εντατική περιποίηση και ενυδάτωση δέρματος και οφθαλμών. Παρουσίασε σταδιακή βελτίωση της κλινικής του εικόνας με σταδιακή απολέπιση του δέρματος. Σιτίστηκε ικανοποιητικά από την αρχή της νοσηλείας του. Το WES επιβεβαίωσε τη διάγνωση, ανιχνεύοντας παθογόνο μετάλλαξη στο TGM1 γονίδιο, σε ομοζυγωτία. Το νεογνό εξήλθε έπειτα από 17 24ωρα νοσηλείας.

Συμπεράσματα: Η νεογνική ηλικία αποτελεί κρίσιμη περίοδο για την πορεία των ασθενών με συγγενή ιχθύαση. Επιβάλλεται πλήρης διερεύνηση, επαγρύπνηση και κατάλληλη εκπαίδευση του υγειονομικού προσωπικού για την επιτυχή, πολυπαραγοντική αντιμετώπιση των ασθενών.

eP28

ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΣ ΣΕ ΝΕΟΓΝΟ ΜΕ ΕΝΤΕΡΙΚΗ ΑΠΟΦΡΑΞΗ

Ελένη Παπαϊωάννου, Χρήστος Καρτσιούνης, Αικατερίνη Μαρτινοπούλου, Μαρίνα Σεϊρανίδου, Μαγδαληνή Στέρπη
ΜΕΝΝ ΕΣΥ, Γ.Ν. Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Σκοπός: Ο συγγενής υποθυρεοειδισμός αποτελεί τη συχνότερη αιτία νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης παγκοσμίως, που μπορεί να προληφθεί με έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία. Οι συνέπειες δύναται να αποφευχθούν μέσω προγραμμάτων ανιχνευτικού νεογνικού ελέγχου. Ένα από τα πρώτα συμπτώματα είναι ο παρατεινόμενος νεογνικός ίκτερος ενώ συχνότερα αναφέρονται η διάταση κοιλίας, δυσκοιλιότητα, δυσκολίες στη σίτιση, υποτονία, οιδηματώδες προσωπείο, μεγάλες ψηλαφητές πηγές και μακρογλωσσία. Η επίπτωση της νόσου είναι 1:3000 γεννήσεις.

Υλικό- Μέθοδοι: Τελειόμηνο νεογνό γεννήθηκε με κολπικό τοκετό, με ΒΓ 2960 γρ μετά από ανεπίπλεκτη κύηση. Apgar 1΄ 8 5΄9. Ελευθερο μαιευτικό και περιγεννητικό ιστορικό. Την 14η ώρα ζωής το νεογνό παρουσίασε μετεωρισμό κοιλίας και επεισόδια εμέτων οπότε μεταφέρθηκε στη μονάδα νεογνών.

Αποτελέσματα: Από τον υπερηχογραφικό έλεγχο κοιλίας δεν διαπιστώθηκε malrotation, αν και υπήρχε έντονη αεροπλήθεια εντέρου. Η διάβαση ανωτέρου πεπτικού οδήγησε σε ραγδαία κλινική επιδείνωση του νεογνού οπότε διενεργήθη διερευνητική λαπαροτομία, διαπιστώθηκε απόφραξη εντέρου επί εδάφους ατελούς στροφής εντέρου και ταινίες του Ladd. Ακολούθησε συμφισιόληση και διενέργεια κολοστομίας. Κατά τη μετεγχειρητική πορεία, με την έναρξη σίτισης, το νεογνό παρουσίασε δυσανοχή στη σίτιση και παρουσία έμμεσης υπερχολεριθριναιμίας. Ο έλεγχος θυρεοειδικής λειτουργίας ανέδειξε επίπεδα θυρεοτρόπου ορμόνης (TSH) 472 mIU/L και ελεύθερης θυροξίνης (fT4) < 0.20 ng/dl. Το νεογνό τέθηκε άμεσα σε συστηματική χορήγηση θυροξίνης με άμεση βελτίωση της κλινικής εικόνας και σταδιακή αποκατάσταση θυρεοειδικών ορμονών εντός 20 ημέρου από την έναρξη θεραπείας.

Συμπεράσματα: Η διάταση κοιλίας με κλινικά σημεία εντερικής απόφραξης αποτελεί ισχυρή ένδειξη ελέγχου θυρεοειδικής λειτουργίας.

eP29

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΠΡΟΩΡΟΥ ΝΕΟΓΝΟΥ ΜΕ ΑΙΜΟΔΥΝΑΜΙΚΑ ΣΗΜΑΝΤΙΚΟ ΑΝΟΙΧΤΟ ΑΡΤΗΡΙΑΚΟ ΠΟΡΟ(ΑΑΠ) ΠΟΥ ΕΜΦΑΝΙΖΕ ΑΝΕΥΡΥΣΜΑΤΙΚΗ ΔΙΑΤΑΣΗ

Αριάδνη Παπαδοπούλου, Αθανασία Ψωμά, Σιλουανή Κουτσή, Όλγα Πριονά, Μαγδαληνή Στέρπη
Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΕΣΥ, Γ.Ν. Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Η ανευρυσματική διάταση του αρτηριακού πόρου είναι σπάνιο εύρημα και ανευρίσκεται υπερηχογραφικά σε ποσοστό 1,5-8,8% κατά τη διάρκεια του 3ου τριμήνου της εγκυμοσύνης ή στην πρώιμη νεογνική ηλικία. Συνήθως είναι ασυμπτωματική και σπανίως συσχετίζεται με επιπλοκές όπως πιεστικά φαινόμενα παρακείμενων δομών, θρομβοεμβολή και αυτόματη ρήξη. Είναι συγγενής ή επίκτητη ως αποτέλεσμα σύγκλεισης ανοιχτού βοτάλειου πόρου και χαρακτηρίζεται από σακκοειδή ή ατρακτοειδή διάταση του αυλού του πόρου.

Σκοπός: Περιγραφή περιστατικού πρόωρου νεογνού με ανευρυσματική διάταση ΑΑΠ.

Υλικό - Μέθοδος: Το περιστατικό αφορά πρόωρο νεογνό με ΔΚ 26w6d, βάρος γέννησης 920γρ που γεννήθηκε με καισαρική τομή(ΚΤ) λόγω προηγηθείσας ΚΤ και ισχιακής προβολής. Αναφέρεται ανεπάρκεια τραχήλου της εγκύου και θετικό οικογενειακό ιστορικό για διατατική μυοκαρδιοπάθεια. Κατά τη διάρκεια νοσηλείας του νεογνού διαπιστώθηκε ανοιχτός αρτηριακός πόρος αιμοδυναμικά σημαντικός με ανευρυσματική διάταση που δεν ανταποκρινόταν στην συντηρητική αντιμετώπιση πολλαπλών σχημάτων παρακεταμόλης και ιβουπροφαίνης. Κατά την παιδοκαρδιολογική παρακολούθηση του νεογνού διαπιστώθηκε περαιτέρω επιδείνωση της καρδιακής λειτουργίας με δυσλειτουργία και διάταση της αριστερής κοιλίας. Το νεογνό υπεβλήθηκε σε χειρουργική σύγκλειση του αρτηριακού πόρου σε καρδιοχειρουργικό κέντρο της Αθήνας.

Αποτελέσματα: Η μετεγχειρητική πορεία του βρέφους ήταν ομαλή με βελτίωση των υπερηχογραφικών ευρημάτων(συσταλτικότητα και διάταση αριστερής κοιλιάς) καθώς και επιβεβαιώθηκε η επιτυχής σύγκλειση του αρτηριακού πόρου. Έγινε περαιτέρω γονιδιακός έλεγχος στο νεογνό για διατατική μυοκαρδιοπάθεια λόγω θετικού οικογενειακού ιστορικού ο οποίος ήταν αρνητικός.

Συμπεράσματα: Η ανευρυσματική διάταση του αρτηριακού πόρου, ειδικά σε πρόωρα νεογνά, χρήζει εντατικής υπερηχογραφικής παρακολούθησης και έγκαιρης αντιμετώπισης για αποφυγή σοβαρών επιπλοκών καθώς και επιδείνωσης της καρδιακής λειτουργίας.

eP30

ΣΠΑΝΙΑ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΘΡΟΜΒΩΣΗΣ ΚΑΤΩ ΚΟΙΛΗΣ ΦΛΕΒΑΣ ΣΕ ΑΣΥΜΠΤΩΜΑΤΙΚΟ ΝΕΟΓΝΟ ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΗ ΜΕ ΕΜΒΡΥΙΚΗ ΘΡΟΜΒΩΤΙΚΗ ΑΓΓΕΙΟΠΑΘΕΙΑ

Γεώργιος Τετζιρίδης, Αικατερίνη Μαρτινοπούλου, Χρήστος Καρτσιούνης, Όλγα Πριόνα, Μαγδαληνή Στέρπη
Νεογνολογική Κλινική ΜΕΝΝ ΕΣΥ, Γ.Ν. Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη

Σκοπός: Η εμβρυική θρομβωτικήαγγειοπάθεια είναι μια πρόσφατη περιγραφείσα διάγνωση του πλακούντα που σχετίζεται με δυσμενή νεογνική έκβαση.

Παρουσίαση Περιστατικού: Περιγράφεται η περίπτωση τελειόμηνου νεογνού με ΔΚ 38^{+2d} γεννημένου με καισαρική τομή , με μοναδικό περιγεννητικό εύρημα πολυϋδράμνιο. Κατά τη γέννηση παρατηρήθηκε οιδηματώδης ομφάλιος λώρος. Κατά τον υπερηχογραφικό έλεγχο κοιλίας βρέθηκε υπερηχοϊκό ωοειδές μόρφωμα διαστάσεων 11mmx 5mmx 4mm στην κάτω κοίλη φλέβα στην συμβολή της δεξιάς νεφρικής φλέβας. Ο υπέρηχος εγκεφάλου ήταν φυσιολογικός. Σε συνεργασία με παιδοαιματολόγο τέθηκε αντιθρομβωτική αγωγή με χαμηλού μοριακού βάρους ηπαρίνη σε δόση 1.5mg/kg σε 2 διαιρεμένες δόσεις ημερησίως με σκοπό επίτευξης anti-Xa 0,5-1,0 IU/ml. Ο έλεγχος θρομβοφιλίας ήταν αρνητικός. Το νεογνό παρέμεινε ασυμπτωματικό καθ' όλη τη διάρκεια νοσηλείας του στην ΜΕΝΝ χωρίς μεταβολή του θρόμβου μετά από ένα μήνα. Ο πλακούντας παρουσίαζε σημεία θρομβωτικήςαγγειοπάθειας.

Συζήτηση: Η αρτηριακή και νεφρική θρόμβωση στην νεογνική και βρεφική ηλικία είναι σπάνια με αυξημένο κίνδυνο θνητότητας και θνησιμότητας. Τα περισσότερα περιστατικά συνδέονται με κεντρικούς αρτηριακούς ή/και φλεβικούς καθετήρες καθώς και με θρομβοφιλικά σύνδρομα. Η παρουσία θρομβώσεων στον πλακούντα θέτει την υποψία θρομβοεμβολικών νόσων στο νεογνό. Η θρόμβωση που οφείλεται σε εμβρυϊκή θρομβωτικήαγγειοπάθεια είναι εξαιρετικά σπάνια και πιθανότατα να μη διαγνωστεί σε ασυμπτωματικά νεογνά. Η αιτιολογία είναι άγνωστη. Απόφραξη του ομφάλιου λώρου, αληθής κόμπος και διάμετρος ομφαλίου λώρου <8mm πιθανότατα σχετίζεται με εμβρυϊκή θρομβωτικήαγγειοπάθεια και νεογνική θρόμβωση. Ιστολογική του πλακούντα πρέπει να διενεργείται πάντα. Όλοι οι νεογνολόγοι θα πρέπει να είναι σε εγρήγορση για την νέα αυτή οντότητα.

eP31

ΓΟΝΙΔΙΑ ΚΑΙ ΤΥΠΟΙ ΜΗ ΣΥΝΔΡΟΜΙΚΗΣ ΒΑΡΗΚΟΪΑΣ ΣΤΑ ΠΑΙΔΙΑ

Ελένη Λίτσου[1], Χαράλαμπος Αγγελίδης[2], Παναγιώτης Κούκλης[2], Πατρώνα Βεζυράκη-Αγγελίδου[2]
[1] Ωτορινολαρυγγολογική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων, Ιωάννινα
[2] Σχολή Επιστήμων Υγείας, Ιατρικό Τμήμα, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, Ιωάννινα

Σκοπός: Αναγνώριση των τύπων και γονιδίων που σχετίζονται με τη μη συνδρομική βαρηκοΐα στα παιδιά συνδράμωντας έτσι στην πρώιμη πρόγνωση και θεραπεία αυτής.

Μεθοδολογία: Αναζήτηση άρθρων και μελετών από βιβλιογραφία,με όρους - λέξεις κλειδιά συναφή με τον τίτλο

Αποτελέσματα: Σχεδόν το 80% της συγγενούς βαρηκοΐας γενετικής αιτιολογίας δε συνδέεται με κάποιο σύνδρομο,είναι δηλαδή μη συνδρομική.Η μη συνδρομική βαρηκοΐα αποτελεί παράδειγμα γενετικής ετερογένειας με 40 πυρηνικά παθογενή γονίδια και >100 γενετικούς τόπους να έχουν ταυτοποιηθεί μέχρι σήμερα.Από αυτά 23 πυρηνικά γονίδια εδράζονται στους γενετικούς τόπους DFNB.Η πιο συχνή μετάλλαξη του γονιδίου GJB2 στην οποία οφείλεται >50% των περιπτώσεων της προγλωσσικής μη συνδρομικής βαρηκοΐας που κληρονομείται με αυτοσωμικά υπολειπόμενο τρόπο είναι η 35delG που εντοπίζεται στον γενετικό τόπο DFNB1.Το γονίδιο GJB2 είναι υπεύθυνο για την παραγωγή της πρωτεϊνηςκοννεξίνης 26,που αποτελεί συστατικό των μεσοκυττάριων συνδετικών πρωτεινών.Εκτός από το γονίδιο GJB2,μέσα στο γενετικό τόπο DFNB1, υπάρχει και το GJB6, που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη κοννεξίνη 30.Και τα δύο γονίδια εκδηλώνονται στον κοχλία.Ανάλογα με τον τύπο κληρονόμησης η μη συνδρομική βαρηκοΐα ταξινομείται σε:1)Αυτοσωμικά υπολειπόμενη 78% των περιπτώσεων (DFNB1-30) 2)Αυτοσωμικά επικρατής 20% (DFNA1-39) 3)Φυλοσύνδετη 1% (DFN1-8) 4)Μιτοχονδριακή 1%.Οι βαρηκοΐες με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας εμφανίζονται νωρίς και είναι σοβαρού βαθμού.Οαυτοσωμικά επικρατής τρόπος κληρονόμησης από την άλλη όμως, συμπεριλαμβάνει το μεγαλύτερο επικρατής ποσοστό και συνήθως η βαρηκοΐα είναι μεταγλωσσικού τύπου και ηπιότερου βαθμού.Ένα πολύ μικρό ποσοστό συγγενούς μη συνδρομικήςβαρηκοΐας, μπορεί να οφείλεται σε γονίδια που βρίσκονται στο Χ χρωμόσωμα (1%) ή εδράζουν στο μιτοχονδριακό DNA (1%).Στα υπεύθυνα για τη βαρηκοΐα γονίδια των μιτοχονδρίων,συνήθως οι μεταλλάξεις τους προκαλούν προοδευτική νευροαισθητήρια βαρηκοΐα που ξεκινά σε ηλικία 5 ετών.Στομιτοχονδριακό τύπο κληρονόμησης που οφείλεται στη μητέρα η εμφάνιση της βαρηκοΐας είναι ανεξαρτήτου φύλου και καθολική,δηλαδή εμφανίζεται σε όλους τους απογόνους.

Συμπεράσματα: Η συχνότερη μετάλλαξη που προκαλεί μη συνδρομική βαρηκοΐα στα παιδιά είναι η 35delG του γονιδίου GJB2 που κωδικοποιεί την κοννεξίνη 26. 1/28 παιδιά που γεννιούνται στην Ελλάδα εκδηλώνουν τη συγκεκριμένη μετάλλαξη,με ποσοστό φορέων να φθάνει 3,5-4%.Η σωστή γενετική καθοδήγηση και ο προγεννητικός έλεγχος βαρηκοΐας μπορεί να εμποδίσει διαταραχές ομιλίας και να προσφέρει τη δυνατότητα να παρέμβει ο ειδικός από πάρα πολύ μικρή ηλικία με τα κατάλληλα ακουστικά βαρηκοΐας ή κοχλιακά εμφυτεύματα.

eP32

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΝΕΟΓΝΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ GAUCHER

Μαρία Λυκογεώργου[1], Λίνα Φλωρεντίν[2], Ιωάννα Καράβα[3], Βαρβάρα Δεληβοριά[4]
[1] *Επιμελήτρια Μονάδας Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, ΛΗΤΩ Γενική, Μαιευτική και Γυναικολογική Κλινική, Αθήνα*
[2] *A-lab, Κέντρο Μοριακής Βιολογίας και Γονιδιωματικής*
[3] *Προϊσταμένη Μονάδας Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, ΛΗΤΩ Γενική, Μαιευτική και Γυναικολογική Κλινική, Αθήνα*
[4] *Διευθύντρια Μονάδας Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, ΛΗΤΩ Γενική, Μαιευτική και Γυναικολογική Κλινική, Αθήνα*

Σκοπός: Η νόσος Gaucher (GD) είναι μια μεταβολική διαταραχή λυσοσωμικής εναπόθεσης και γενετικής προέλευσης (αυτοσωματικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας), που προκαλείται από ανεπάρκεια του ενζύμου όξινης γλυκοκερεβροσιδάσης (GBA) που οδηγεί στη συσσώρευση κερεβροσιδίου στα κύτταρα του δικτυοενδοθηλιακού συστήματος (ήπαρ, σπλήνας, μυελός των οστών) και σε ορισμένες παραλλαγές της νόσου παρατηρείται εναπόθεση ακόμη και στο κεντρικό νευρικό σύστημα.

Υλικό-Μέθοδοι: Παρουσιάζουμε την περίπτωση ενός νεογνού ηλικίας 24 ωρών που εισήχθη στη ΜΕΝΝ του Νοσοκομείου Λητώ, στην Αθήνα, λόγω τρόμου και κυανωτικών επεισοδίων.

Αποτελέσματα: Η φυσική εξέταση αποκάλυψε τρόμο, υπερτονία των άνω άκρων και ωχρότητα. Η καρδιολογική εξέταση αποκάλυψε φυσιολογική ανατομία και λειτουργία της καρδιάς, εκτός από ανοιχτό ωοειδές τρήμα, και η εξέταση του θώρακα δεν αποκάλυψε κάποια ανωμαλία Οι εξετάσεις αίματος έδειξαν αναιμία, θρομβοπενία, διαταραγμένη ηπατική λειτουργία, φυσιολογική λειτουργία του θυρεοειδούς και φυσιολογικό βασικό μεταβολικό προφίλ. Το υπερηχογράφημα κοιλίας ανέδειξε ηπατοσπληνομεγαλία αλλά με ομοιογενή ηχομορφολογία και χωρίς εστιακές αλλοιώσεις (το ήπαρ ήταν ψηλαφητό 2 εκατοστά κάτω από τις πλευρές. Το προφίλ αμινοξέων στο πλάσμα αποκάλυψε αυξημένα επίπεδα γλυκίνης. Η αλληλουχία εξονίων ολικού περιφερικού αίματος έδειξε μεταλλάξεις συμβατές με νόσο Gaucher. Επίσης, το επίπεδο της χιτοτριοξειδάσης στο πλάσμα βρέθηκε πολύ υψηλό και το επίπεδο της β-γλυκοσιδάσης των λευκοκυττάρων πολύ χαμηλό, ευρήματα και πάλι απολύτως συμβατά με τη νόσο Gaucher.

Συμπεράσματα: Η νόσος Gaucher θα πρέπει να συμπεριλαμβάνεται στη διαφορική διάγνωση των νεογνών με ανεξήγητη ηπατοσπληνομεγαλία και πανκυτταροπενία. Η έγκαιρη αναγνώριση της νόσου Gaucher θα μπορούσε να οδηγήσει σε μια ασφαλή και αποτελεσματική θεραπεία με ενζυμική υποκατάσταση, η οποία μπορεί να μειώσει τη νοσηρότητα και να ελαχιστοποιήσει τη σπλαχνική και σκελετική συμμετοχή σε ορισμένες περιπτώσεις, αν και η πρόγνωση του νεογνικού/βρεφικού τύπου της νόσου Gaucher συνήθως είναι πτωχή. Για το λόγο αυτό, η γενετική συμβουλευτική των βιολογικών γονέων είναι πολύ σημαντική για το μέλλον, κυρίως σε ό,τι αφορά τον προγεννητικό και τον προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο.

eP33

ΕΓΚΑΙΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΠΡΩΙΜΗ ΕΠΙΤΥΧΗΣ ΚΑΤ΄ΟΙΚΟΝ ΝΟΣΗΛΕΙΑ ΝΕΟΓΝΟΥ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER WILLI

Ελένη Χρυσοβέργη[1], Πηνελόπη Τριανταφυλλίδου[1], Βασιλική Σίδερη[1], Ελένη Καψαμπέλη[1], Νίκος Ποδηματάς[1], Δήμητρα Ζαμπούνη[1], Ειρήνη Μπουζώνη[1], Αλεξάνδρα Λουκίσα[2], Δέσποινα Μπριάνα[1], Άννα Δασκαλάκη[1], Αργύρης Ντινόπουλος[3]

[1] ΜΕΝΝ, Γ Παιδιατρική Κλινική, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο «Αττικόν», Αθήνα
[2]Λογοθεραπεύτρια, Ιδιωτικό Κέντρο Λογοθεραπείας και Ειδικών Θεραπειών, Αθήνα
[3] Γ΄ Παιδιατρική Κλινική, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο «Αττικόν», Αθήνα

Σκοπός: Περιγραφή νεογνού με γενικευμένη υποτονία. Έγκαιρη διάγνωση συνδρόμου PRADER WILLI και πρώιμη ενδονοσοκομειακή παρέμβαση με ειδικό λογοθεραπευτικό και φυσικοθεραπευτικό πρωτόκολλο.

Υλικό - Μέθοδος: Νεογνό θήλυ, τελειόμηνο γεννηθέν με ΚΤ υπό γενική αναισθησία. Μητέρα IVτόκος. ΒΓ:2440γρ, Apgarscore: 6΄1, 7΄5, 8΄10. Εμφάνιση γενικευμένης υποτονίας από τη γέννηση. Λόγω επιμονής της υποτονίας ,και δυσκολία σίτισης, διακομίζεται στη ΜΕΝΝ στο 2ο 24ωρο ζωής. Κατά την αντικειμενική εξέταση εισαγωγής : αναπνευστικά και αιμοδυναμικά σταθερό, γενικευμένη υποτονία κεντρικού τύπου, άκρα με βελτιωμένο μυϊκό τόνο, ασθενές κλάμα και θηλαστικές κινήσεις, νεογνικά και τενόντια αντανακλαστικά συμμετρικά φυσιολογικά, μυϊκή ισχύς φυσιολογική, αμυγδαλωτά μάτια. Αρχική διερεύνηση με έλεγχο λοίμωξης, υπερηχογράφημα εγκεφάλου και καρδίας χωρίς παθολογικά ευρήματα. Λόγω εμμένουσας υποτονίας , εστάλη πλήρης έλεγχος μεταβολικών νοσημάτων (αρνητικός), καθώς και στοχευμένος γενετικός έλεγχος για Prader Willi.

Αποτελέσματα: Ο γενετικός έλεγχος ανέδειξε μητρική μονογονεικήδισωμία του χρωμοσώματος 15, συμβατή με διάγνωση του συνδρόμου Prader Willi. Η καθημερινή παρουσία των γονέων στη ΜΕΝΝ, η ειδική λογοθεραπευτική παρέμβαση βοήθειας στη σίτιση και οι τακτικές φυσικοθεραπευτικές συνεδρίες είχαν ως αποτέλεσμα την εκπαίδευση τους και την εδραίωση της ασφαλούς σίτισης του νεογνού, μέσω ρινογαστρικού καθετήρα. Το νεογνό εξήλθε από την ΜΕΝΝ τον 1ο μήνα ζωής, με επιτυχή σίτιση στο σπίτι και σταδιακή βελτίωση των θηλαστικών κινήσεων .

Συμπεράσματα: Το σύνδρομο Prader Willi (1:12.000- 1:15.000 γεννήσεις) είναι σύνθετη νευροαναπτυξιακή διαταραχή. Οφείλεται σε μη αναμενόμενο πρότυπο μεθυλίωσης στο πατρικό χρωμόσωμα 15, στην περιοχή q11-13. Στη νεογνική ηλικία χαρακτηρίζεται από σοβαρή υποτονία, αδυναμία σίτισης, ανεπαρκή αύξηση. Στην παιδική ηλικία (έναρξη 2 - 5 έτη) εκδηλώνεται με υπερφαγία , πρώιμη παχυσαρκία. Λοιπά χαρακτηριστικά είναι: υπογοναδισμός (κρυψορχία σε άρρενες), κοντό ανάστημα, αναπτυξιακή καθυστέρηση, διαταραχές συμπεριφοράς και ύπνου, αμυγδαλωτά μάτια. Η διάγνωση επιτυγχάνεται με στοχευόμενο γενετικό έλεγχο (μοριακή μελέτη των περιοχών 15q11-13 και μελέτη προτύπου μεθυλίωσης). Είναι σημαντικό να περιλαμβάνεται στη διαφορική διάγνωση της νεογνικής μυϊκής υποτονίας γιατί με έγκαιρη διάγνωση αποφεύγεται η ταλαιπωρία του νεογνού με μακροχρόνιους ελέγχους . Επιπρόσθετα, η καθημερινή παρουσία και εκπαίδευση των γονέων κατά την παραμονή του νεογνού στη ΜΕΝΝ, με πρώιμη λογοθεραπευτική παρέμβαση, οδηγεί στην εδραίωση της ασφαλούς σίτισης του νεογνού και στην επιτυχή μετάβαση στο σπίτι, με συνέχιση της φροντίδας του από τους γονείς.

Σύγχρονες Πρακτικές &
Συνεχιζόμενη Εκπαίδευση στη
Νεογνολογία

20-21 Σεπτεμβρίου 2024

ΙΩΑΝΝΙΝΑ, Ξενοδοχείο Du Lac

www.neognologiko2024.gr