

MANIFESTACJA NEUROLOGICZNA W PEDIATRII METABOLICZNEJ

KRYSTYNA SZYMAŃSKA

INSTYTUT MATKI I DZIECKA

DSK PRACOWNIA NEURODIAGNOSTYKI

WARSZAWSKI UNIWERSYTET MEDYCZNY



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



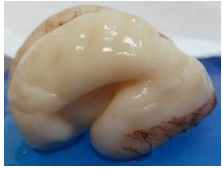
**Rzeczpospolita
Polska**



**Instytut
Matki i Dziecka**

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny





**CZYNNIK
ŚRODOWISKOWY**

**G
E
N**

**ZABURZENIE FORMOWANIA
UKŁADU NERWOWEGO**

**USZKODZENIE PRAWIDŁOWO
UFORMOWANEGO
UKŁADU NERWOWEGO**

ZABURZONY

METABOLIZM

ZABURZONA FUNKCJA

Inne np.
środowiskowe
przyczyny

OBJAWY

3. BADANIE NEUROPSYCHOLOGICZNE

2. OCENA NEUROBEHAWIORALNA

1. WYWIAD

RODZINNY
PŁODOWO-OKOŁOPORODOWY
ROZWOJOWY
CHOROBOWY

4. BADANIA
ELEKTROFIZJOLOGICZNE

4. BADANIA
WIZUALIZACYJNE I
FUNKCJONALNE Z
UŻYCIEM RM I PET

5. BADANIA LABORATORYJNE

NEUROCHEMIA

NEUROGENETYKA

NEUROIMMUNOLOGIA

ROZWÓJ
STRUKTURY
I
FUNKCJI
OUN

NIEDOTLENIE - NIEDOKRWIENIE

PUNKTACJA APGAR

A

CHOROBY NEUROMETABOLICZNE

USZKODZENIE / DYSFUNKCJA MÓZGU

ROZPOCZYNAJĄCA SIĘ W OKRESIE PŁODOWYM

KLASYFIKACJA CHOROÓB Z REGRESEM

ZAJĘCIE ISTOTY SZAREJ I BIAŁEJ

ZAJĘCIE ISTOTY SZAREJ

- Z POWIĘKSZENIEM NARZĄDÓW WEWNĘTRZNYCH
- GM1 GANGLIOZYDOZA
- CHOROBA SANDHOFFA (GM2)
- NIEMANN PICK C I ZESPOŁY POKREWNE
- SIALIDOZA
- MUKOPOLISACHARYDOZY (MPS)
- CHOROBA GAUCHERA TYP III
-
- BEZ POWIĘKSZENIA NARZĄDÓW WEWNĘTRZNYCH
- **CHOROBY MITOCHONDRIALNE**
- CHOROBA TAY SACHSA (GM2)
- CHOROBA MENKESA
- CEREIDOLIPOFUSCYNOZA (NCL)
- NEUROAKSONALNA DYSTROFIA

O B J A W Y !!

ZAJĘCIE ISTOTY SZAREJ I BIAŁEJ

ZAJĘCIE ISTOTY BIAŁEJ

- LEUKODYSTROFIA METACHROMATYCZNA
- CHOROBA KRABBEGO
- ADRENOLEUKODYSTROFIA
- CHOROBA ALEXANDRA
- VWM
- LEUKODYSTROFIA Z TORBIELAMI
- CHOROBA CANAVAN
- **CHOROBY MITOCHONDRIALNE**

O B J A W Y !!

CHOROBY NEUROZWYRODNIENIOWE Z PRZEWAJĄCĄCYM ZAJĘCIEM ISTOTY SZAREJ

KORA MÓZGU

MÓŻDŻEK

PIEŃ MÓZGU

WZGÓRZA

JĄDRA PODWZGÓRZA

ZAJĘCIE KORY MÓZGU

USZKODZENIE PIERWOTNE – NEURON

OBJAWY WCZESNE:

- REGRES ROZWOJU / OTĘPIENIE
- PADACZKA / MIOKLONIE

OBJAWY PÓŹNE:

- ZABURZENIA RUCHOWE
- UTRATA WZROKU



Fundusze
Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



ZAJĘCIE ZWOJÓW PODSTAWY

- ZABURZENIA NAPIĘCIA MIĘŚNIOWEGO
- RUCHY MIMOWOLNE
- HIPOKINEZA / BRADYKINEZA



ZESPÓŁ POZAPIRAMIDOWY

ZWOJE PODSTAWY

**PRAŻKOWIE (J. OGONIASTE I SKORUPA);
GAŁKA BLADA**

ZAJĘCIE JĄDER PNIA

- **OBJAWY UBYTKOWE ZE STRONY
POSZCZEGÓLNYCH NERWÓW CZASZKOWYCH**
- **ZABURZENIA RYTMÓW DOBOWYCH**

ZAJĘCIE MÓŻDŻKU

ATAKSJA

DRŻENIE ZAMIAROWE

CHÓD NA POSZERZONEJ PODSTAWIE

CHOROBY NEUROZWYRODNIENIOWE Z PRZEWAGAJĄCYM ZAJĘCIEM ISTOTY BIAŁEJ

USZKODZENIE PIERWOTNE – MIELINA , AKSON

OBJAWY WCZESNE: zależne od lokalizacji

ZESPÓŁ PIRAMIDOWY / ZESPÓŁ OBWODOWY

OBJAWY PÓŹNE:

PADACZKA

ZESPÓŁ OTĘPIENNY



Fundusze
Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



DEFEKT MOŻE MIEĆ :

CHARAKTER PIERWOTNY,

W KTÓRYM NIEPRAWIDŁOWOŚĆ DOTYCZY

GENÓW KODUJĄCYCH BIAŁKA MIELINY,

CO PROWADZI DO

ZABURZENIA JEJ POWSTAWANIA I/LUB KRÓTSZEGO PRZEŻYCIA

(np. CHOROBA PELIZAEUSA-MERZBACHERA I 18-q SYNDROME)

CZĘŚCIEJ

CHARAKTER WTÓRNY

DO OBNIŻONEJ AKTYWNOŚCI ENZYMÓW

BIORĄCYCH UDZIAŁ W JEJ OBRODZIE

(ang. TURNOVER)

LUB/I TOKSYCZNEGO DZIAŁANIA NIEPRAWIDŁOWYCH METABOLITÓW.

co prowadzi do

USZKODZENIA/ZABURZENIA POWSTAWANIA MIELINY

LEUKODYSTROFIE

**HETEROGENNA GRUPA CHORÓB
UWARUNKOWANYCH GENETYCZNIE
O POSTĘPUJĄCYM CHARAKTERZE,
KTÓRYCH WSPÓLNĄ CECHĄ JEST
USZKODZENIE ISTOTY BIAŁEJ**

TERMIN „LEUKODYSTROFIE”
NIE ODDAJE DOKŁADNIE ZŁOŻONOŚCI ZACHODZĄCYCH PROCESÓW

ZASTĄPIONO OKREŚLENIE SZERSZYM

„LEUKOENCEFALOPATIE”

WYRÓŻNIAJĄC LEUKOENCEFALOPATIE O WRODZONYM CHARAKTERZE
(MIĘDZY INNYMI W PRZEBIEGU CHOROÓB METABOLICZNYCH)
I NABYTE

(ang. „leukoencephalopathies” i zamiennie „white matter disorders”)

LEUKOENCEFALOPATIE

– TERMIN OBEJMUJĄCY WSZYSTKIE CHOROBY,
W KTÓRYCH DOCHODZI DO USZKODZENIA ISTOTY BIAŁEJ
NIEZALEŻNIE OD MECHANIZMU LEŻĄCEGO U PODŁOŻA

GRUPA TA ZAWIERA „CHOROBY MIELINY”,
ALE RÓWNIEŻ INNE USZKODZENIA ISTOTY BIAŁEJ,
W KTÓRYCH DOCHODZI DO DESTRUKCJI WSZYSTKICH JEJ SKŁADOWYCH
(NP. LEUKOMALACJA OKOŁOKOMOROWA).

CHOROBY NEUROMETABOLICZNE PRZEBIEGAJĄCE Z WIELKOGŁOWIEM LUB NADMIERNYM PRZYROSTEM OBWODU GŁOWY

CHOROBA CANAVAN

CHOROBA ALEKSANDRA

LEUKOENCEFALOPATIA Z WIELKOGŁOWIEM I TORBIELAMI PODKOROWYMI

WRODZONA DYSTROFIA MIĘŚNIOWA Z NIEDOBOREM MEROZYNY

MUKOPOLISACHARYDOZY / OLIGOSACHARYDOZY

LEUKODYSTROFIA METACHROMATYCZNA

KWASICA GLUTAROWA TYPU I

KWASICA L-2-HYDROKSYGLUTAROWA

OBJAWY NEUROLOGICZNE W CHOROBAH NEUROMETABOLICZNYCH



Fundusze
Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



WYSOKI METABOLIZM /

OLBRZYMA WRAŻLIWOŚĆ NA WAHANIA METABOLITÓW

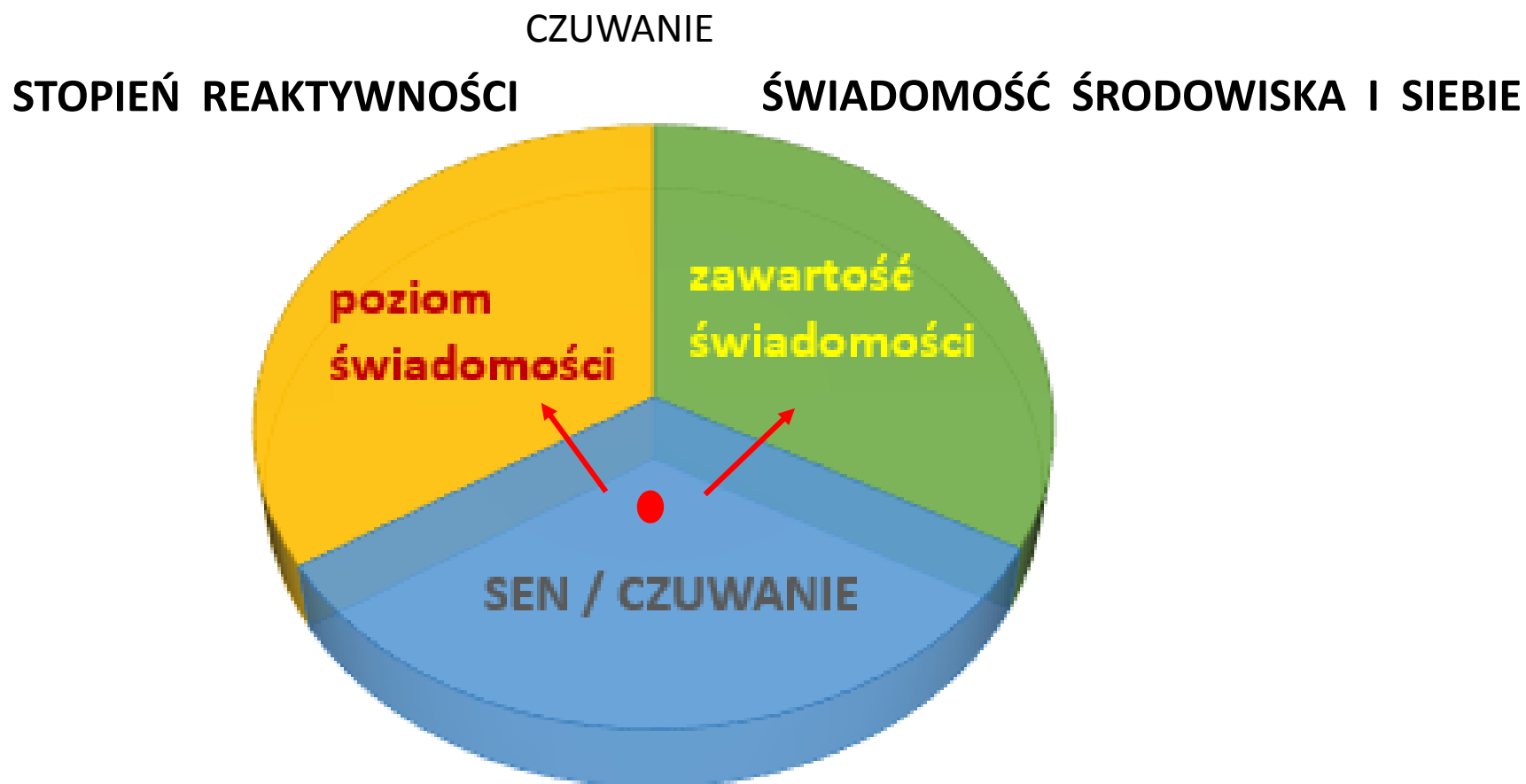
PARENCHYMA MÓZGU NIE MA TYPOWEGO,
HISTOLOGICZNIE IDENTYFIKOWALNEGO UKŁADU LIMFATYCZNEGO
(NAMIASTKA)

Bacyński et al. 2017

ZESPÓŁ ZATRUCIA (INTOKSYKACJI) U NOWORODKA

DEKOMPENSACJA METABOLICZNA
(KRYZA METABOLICZNA)
U STARSZEGO DZIECKA

CO SKŁADA SIĘ NA NASZĄ ŚWIADOMOŚĆ?



3 FIZJOLOGICZNE STANY BEHAWIORALNE

STAN CZUWANIA / SNU NON-REM / SNU REM

ILOŚCIOWE ZABURZENIA ŚWIADOMOŚCI:

SENNOŚĆ PATOLOGICZNA (somnolentia) – trudność w utrzymaniu stanu czuwania bez względu na porę dnia i rytm dobowy. Pacjent jest w stanie wybudzić się po zadziałaniu bodźca (dźwięk, dotyk, ból) o sile adekwatnej do nasilenia senności. Po wygaśnięciu bodźca pacjent ponownie zasypia;

PATOLOGICZNY SEN GŁĘBOKI (sopor) – pacjent nie wykazuje stanu czuwania, jest pogrążony w głębokim patologicznym stanie snu, z którego się nie wybudza.

W tym stanie chory reaguje niekiedy, nie wybudzając się jednak, na silny bodziec bólowy – jękiem, mimiką twarzy lub reakcją ucieczki w zakresie kończyn;

ŚPIĄCZKA (coma) – to brak stanu czuwania bez jakichkolwiek odpowiedzi na bodziec bólowy

W ŚPIĄCZCE

SPOWODOWANEJ PROCESEM TOKSYCZNO-METABOLICZNYM

ISTNIEJE SYMETRIA W ODPOWIEDZI

LUB BRAKU REAKCJI

NA PROWOKACYJNE MANEWRY

PODCZAS BADANIA CHOREGO Z ZABURZENIAMI ŚWIADOMOŚCI NALEŻY ZWRÓCIĆ
SZCZEGÓLNĄ UWAGĘ NA

OBECNOŚĆ OGNISKOWYCH OBJAWÓW NEUROLOGICZNYCH, (MOGĄ ONE SUGEROWAĆ USZKODZENIE STRUKTURALNE JAKO PRZYCZYNĘ)

NP:

- **JEDNOSTRONNA UTRATA FUNKCJI MOTORYCZNEJ**
- **SPRZĘŻONY RUCH GALEK OCZNYCH W JEDNA STRONĘ**
- **OFTALMOPLEGIA LUB ASYMETRIE ŻRENIC**
- **JEDNOSTRONNA HIPERREFLEKSJA LUB ZMIANA NAPIĘCIA**
- **AFAZJA**
- **JEDNOSTRONNE RUCHY MIMOWOLNE**
- **OGNISKOWE NAPADY PADACZKOWE**

PRZYCZYNY ŚPIĄCZKI U DZIECI - RÓŻNICOWANIE

INFEKCJA OUN – ZAPALENIE OPON / MÓZGU;

INFEKCJA UOGÓLNIANA – SEPSA

ZAPLENIE AUTOIMMUNIZACYJNE

PADACZKA – STAN PADACZKOWY, NIEDRGAWKOWY STAN PADACZKOWY

**USZKODZENIE NIEDOTLENIENIOWO-NIEDOKRWIENNE LOKALNE
WTÓRNE DO NIEDOTLENIENIOWO-NIEDOKRWIENNYCH OGÓLNE**

METABOLICZNE

WRODZONE CHOROBY METABOLIZMU!!!!

NOWOTWORY OUN – NACIEK, OBRZĘK, EFEKT MASY, WKLINOWANIE
NADCIŚNIENIE,

PRES (ang. posterior reversible encephalopathy syndrome),

WODOGŁOWIE

ZABURZENIA DYSOCJACYJNE

PRZYCZYNY ŚPIĄCZKI U DZIECI

METABOLICZNE –

KWASICA KETONOWA, HIPOGLIKEMIA

ZABURZENIA ELEKTROLITOWE (np. HIPONATREMIA)

ZABURZENIA ENDOKRYNNE

NIEWYDOLNOŚĆ WĄTROBY

NIEWYDOLNOŚĆ NEREK

WRODZONE CHOROBY METABOLIZMU

KWASICE ORGANICZNE, AMINOACIDOPATIE,

ZABURZENIA CYKLU MOCZNIKOWEGO,

CHOROBY MITOCHONDRIALNE, ZABURZENIA BETA OKSYDACJI, DEFEKTY KARNITYNY,

ZABURZENIA METABOLIZMU WĘGLOWODANÓW.

HIPERAMONEMIA

DZIECI

NEUROLOGICZNE

OPÓŹNIENIE ROZWOJU
ZABURZENIA ŚWIADOMOŚCI
ENCEFALOPATIA
OBJAWY NAWRACAJĄCE
ATAKSJA, ZAB RÓWNOWAGI

PSYCHIATRYCZNE

NADRUCHLIWOŚĆ („ADHD”)
ZAB ŚWIADOMOŚCI
OMAMY, UROJENIA

DOROŚLI

PSYCHIATRYCZNE

OMAMY, UROJENIA
ZABURZENIA ZACHOWANIA
ZABURZENIA ŚWIADOMOŚCI

NEUROLOGICZNE

NARASTAJĄCA ENCEFALOPATIA
ATAKSJA, DYZARTRIA
JAK W ZESPOLE ZATRUCIA



ZABURZENIE RUCHU

- ZABURZENIA RUCHÓW DOWOLNYCH
- WYSTĘPOWANIE RUCHÓW MIMOWOLNYCH
- WYSTĘPOWANIE NIEPRAWIDŁOWYCH POSTAW
- OSŁABIENIE SIŁY MIĘŚNIOWEJ – H. CENTRALNA / OBWODOWA

PORAŻENIE LUB NIEDOWŁAD SPASTYCZNY

- WYGÓROWANE ODRUCHY GŁĘBOKIE
- KLONUSY
- WZMOŻNE NAPIĘCIE MIĘŚNIOWE - SCYZORYK
- ZNIESIENIE ODRUCHÓW POWIERZCHNIOWYCH
- OBECNOŚĆ ODRUCHÓW PATOLOGICZNYCH
- WSPÓŁRUCHY PATOLOGICZNE
- BRAK CECH ZANIKU
- EMG – BEZ ZMIAN W ZAPISIE

PORAŻENIE LUB NIEDOWŁAD WIOTKI

- ZNIESIENIE / OSŁABIENIE ODRUCHÓW W ZAJĘTEJ KOŃCZYNIE
- OBNIŻENIE NAPIĘCIA MIĘŚNIOWEGO
- ZANIK MIĘŚNI
- DRŻENIE PĘCZKOWE MIĘŚNI
- EMG – ZAPIS NEUROGENNY

NAPIĘCIE MIĘŚNIOWE (HIPOTONIA / HIPERTONIA)

POZAPIRAMIDOWE

WIOTKIE (HIPOTONIA)

SZTYWNE – RURA OŁOWIANA (HIPERTONIA)

KOŁO ZĘBATE (HIPERTONIA)

PIRAMIDOWE

SCYZORYK (HIPERTONIA)

OBWODOWE
HIPOTONIA

HIPERTONIA - ZWIĘKSZONY OPÓR PRZY BIERNYM ROZCIĄGANIU

USZKODZENIE UKŁADU POZAPIRAMIDOWEGO - SZTYWNOŚĆ MA CHARAKTER PLASTYCZNY
PRZY WYKONYWANIU RUCHU BIERNEGO BADAJĄCY NAPOTYKA NA STAŁY, WZMOŻONY OPÓR

OPÓR MOŻE BYĆ:

CIĄGŁY – OBJAW RURY OŁOWIANEJ ang. lead pipe)

PRZERYWANY –OBJAW KOŁA ZĘBATEGO (ang. cogwheel)

**USZKODZENIE JAKIEJKOLWIEK STRUKTURY
ZALICZANEJ DO JĄDER PODKOROWYCH**

MOŻE SPOWODOWAĆ

WYSTĄPIENIE MIMOWOLNYCH RUCHÓW ORAZ POSTAW,

SPOWOLNIENIE RUCHÓW DOWOLNYCH

JAK RÓWNIEŻ KOMBINACJĘ POWYŻSZYCH OBJAWÓW

RUCHY MIMOWOLNE

DRŻENIE – RYTMICZNE, REGULARNE RUCHY OSCYLUJĄCE

PLĄSAWICA – SZYBKIE, NIEREGULARNE OBSZERNE RUCHY KOŃCZYN

ATETOTOZA – POWOLNE RUCHY PALCÓW PROWADZĄCE DO DZIWACZNYCH ICH UŁOŻEŃ

DYSTONIA – NAŁOŻENIE NA RUCH DOWOLNY RÓWNOCZESNEGO SKURCZU AGONISTÓW I ANTAGONISTÓW MOGĄCE PROWADZIĆ DO NIEPRAWIDŁOWYCH USTAWIEŃ GŁOWY I KOŃCZYN

MÓŻDŻEK
KOORDYNUJE RUCHY,
UMOŻLIWIA KOREKCJĘ BŁĘDNYCH RUCHÓW,
A TAKŻE NABYWANIE NOWYCH
UMIEJĘTNOŚCI RUCHOWYCH

ATAKSJE

- WRODZONE (WADY) [uwaga wcześniaki]
- ZWYRODNIENIOWE I/LUB GENETYCZNIE UWARUNKOWANE
- **ATAKSJE ZE ZNANYM DEFEKTEM METABOLICZNYM**
- ENDOKRYNNE (NIEDOCZYNNOŚĆ TARCZYCY)
- ŚRODINFEKCYJNE I POINFEKCYJNE
- PARANEOPLASTYCZNE / AUTOIMMUNOLOGICZNE
- TOKSYCZNE
- POURAZOWE (OBRZĘK MÓŻDŻKU LUB PŁATA CZOŁOWEGO)
- NACZYNIOPPOCHODNE

ZABURZENIE CZYNNOŚCI MÓŻDŻKU

ZABURZENIA RÓWNOWAGI - BEZŁAD CHODU I TUŁOWIA

ATAKSJA (BEZŁAD) – ZANIK KOORDYNACJI RUCHU

UPOŚLEDZENIE WYMOWY (DYSARTRIA)

**DYSMETRIA (NIEMOŻNOŚĆ TRAFIENIA W ZAMIERZONY PUNKT)
HIPO I HIPERMETRIA**

**DRŻENIE ZAMIAROWE - WYSTĘPUJE W TRAKCIE WYKONYWANIA
RUCHU ZAMIAROWEGO I NARASTA POD KONIEC RUCHU**

DIAGNOSTYKA NEUROLOGICZNA NIEMOWLĄT

OCENA KONTAKTU WZROKOWEGO I INTERAKCJI

OCENA WZORCA MOTORYKI DUŻEJ I MAŁEJ

OCENA „DYNAMIZMU POZNAWCZEGO”



Fundusze
Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny

