

Νευρολογία

www.jneurology.gr

Τόμος 23, Τεύχος 4, Ιούλιος - Αύγουστος 2014

Διμηνιαία έκδοση της
Ελληνικής Νευρολογικής Εταιρείας
Αθκμάνος 10, Αθήνα 115 28
Τηλ.: 210 72.47.056 - Fax: 210 72.47.556
www.enee.gr info@jneurology.gr

ΔΙΟΙΚΗΤΙΚΟ ΣΥΜΒΟΥΛΙΟ ΕΝΕ

Πρόεδρος: Κ. Βαδικόλιας
Αντιπρόεδρος: Κ. Κυλινητρέας
Γ. Γραμματέας: Θ. Αβραμίδης
Ταμίας: Κ. Κουμάκης
Μέλη: Ν. Αρτέμης
Γ. Ρούντολφ
Ν. Τριανταφύλλου

ΣΥΝΤΑΚΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Ν. Αρτέμης
Ν. Γρηγοριάδης
Γ. Ρούντολφ
Γ. Τσιβγούλης
Γ. Δερετζή
Σ. Κοντσιώτης

ΥΠΕΥΘΥΝΟΙ ΕΚΔΟΣΗΣ

Κ. Βαδικόλιας - Γ. Τσιβγούλης

Τεχν. Υποστήριξη: Δ. Μαντζάρης
Γραμματεία: Γ. Τιγκαράκη
Μ. Συτροφιού

ΙΔΙΟΚΤΗΣΙΑ

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ
Διεύθυνση: Αθκμάνος 10,
Αθήνα ΤΚ 11528

ΠΑΡΑΓΩΓΗ ΕΝΤΥΠΗΣ ΕΚΔΟΣΗΣ

Λυχνία Α.Ε.
Ανδραβίδας 7
136 71, Χαμόμυθο Αχαρνών
Τηλ.: 210 34 10 436 - 1, Fax: 210 34 25 967
www.lychnia.gr

ΣΥΝΔΡΟΜΕΣ

Μέλη της ΕΝΕ Δωρεάν

Κωδικός Διεύθυνσης Εποπτείας ΜΜΕ: 7159
ISSN 1106 - 3106

Περιεχόμενα

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ - ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

▲ CADASIL: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΝΕΑΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ ΚΑΙ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

Ι. Κουτρουλού, Χ. Μπακιρτζής, Θ. Καραπαναγιωτίδης, Π. Ιωαννίδης,
Ν. Γρηγοριάδης, Δ. Καρακώστας

8

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

▲ ΗΜΙΚΡΑΝΙΚΟ ΕΜΦΡΑΚΤΟ

Μ. Βικελής

14

ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΕΣ ΕΡΓΑΣΙΕΣ

▲ ΚΡΑΝΙΟΕΓΚΕΦΑΛΙΚΕΣ ΚΑΚΩΣΕΙΣ ΠΑΙΔΙΚΗΣ - ΕΦΗΒΙΚΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ - ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Θ. Μπιρμπίλης, Γ. Μάτης, Λ. Παπαθεοδοσίου, Α. Εσεμπίδης, Α. Ραμπότας,
Μ. Συμεού, Κ. Κοντογιαννίδης

18

▲ ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΑΦΑΣΙΑΣ: ΠΙΛΟΤΙΚΗ ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΟΥ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟΥ ΕΡΓΑΛΕΙΟΥ LOGOS-ARHASIA ΣΕ ΕΝΗΛΙΚΕΣ ΜΕ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ

Ε. Ι. Τόκη, Π. Φακίτσα, Α. Κυρίτσος, Δ. Δρόσος, Ε. Καρβούνη, Σ. Γ. Βούιληγρης,
Σ. Γιαννόπουλος

23

ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΙΚΟΝΕΣ

▲ ΣΥΝΔΡΟΜΟ FAHR

Π. Ιωαννίδης, Π. Μαιόβης, Δ. Καρακώστας

30

ΕΝΗΜΕΡΩΤΙΚΕΣ ΣΕΛΙΔΕΣ

Νευρολογία

www.jneurology.gr

Volume 23:4 July - August 2014

Official Journal of the Hellenic Neurological Society

10, Alkmanos str., Athens

Tel.: 210 72.47.056 - Fax: 210 72.47.556

www.enee.gr info@jneurology.gr

e-submission: submission@jneurology.gr

HNS BOARD OF DIRECTORS

President:	K. Vadikolias
Vice President:	K. Kilintireas
Gen Secretary:	T. Avramidis
Treasurer:	K. Koumakis
Members:	N. Artemis
	J. Rudolf
	N. Triantafillou

EDITORIAL BOARD

N. Artemis
N. Grigoriadis
J. Rudolf
G. Tsigoulis
G. Deretzi
S. Konitsiotis

ISSUE EDITORS

K. Vadikolias - G. Tsigoulis

HNS secretariat: D. Mantzaris
Technical assist: G. Tigaraki
M. Sintrofiou

OWNER

HELLENIC NEUROLOGICAL SOCIETY
10 Alkmanos str, Athens
11528 - Greece

PRODUCTION - PRINTED EDITION

Lychnia S.A.
7 Andravidas str., Athens
136 71, Hamomilo Aharnon
Tel.: 210 34 10 436 - 1, Fax: 210 34 25 967
www.lychnia.gr

SUBSCRIPTION FEES

HNS Members Free

Contents

CASE REPORT & REVIEW

▲ CADASIL: DESCRIPTION OF A NEW FAMILY IN GREECE AND REVIEW OF THE LITERATURE

*I. Koutroulou, C. Bakirtzis, T. Karapanayiotides, P. Ioannidis, N. Grigoriadis,
D. Karakostas*

8

CASE REPORT

▲ MIGRAINOUS INFARCTION

M. Vikelis

14

RESEARCH ARTICLES

▲ TRAUMATIC BRAIN INJURIES IN CHILDREN & TEENAGERS - SURGICAL MANAGEMENT. A TWO-YEAR (2009-2011)

*T. Birbilis, G. Matis, L. Papatheodosiou, A. Esembidis, A. Rambotas, M. Symeoy,
K. Kontogiannidis*

18

▲ APHASIA e-DIAGNOSIS: LOGOS-APHASIA DIAGNOSTIC TOOL. A PILOT STUDY IN ADULTS WITH NEUROLOGICAL DISORDERS

*E. I. Toki, P. Fakitsa, A. Kiritsis, D. Drosos, E. Karvouni, S. G. Voulgaris,
S. Giannopoulos*

23

NEUROLOGICAL IMAGES

▲ Fahr's Syndrome

P. Ioannidis, P. Maiovis, D. Karacostas

30

NEWS

International Advisory Board

Alexis Artzimanoglou

Professor of Neurology & Child Neurology at the University Hospital of Lyon France

Constantin Bouras

Professor, University of Geneva, Geneva, Switzerland

George Dellatolas

Universite Paris Descartes, Institute de Psychologie

Ludwig Kappos

Professor, Neurology and Research Group, Department of Biomedicine,
University Hospital, Basel, Switzerland

Spyros Kollias

Professor, Institute of Neuroradiology, University Hospital of Zurich

Michalis Koutroumanidis

MD, Dept. of Clinical Neurophysiology and Epilepsies Guy's St' Thomas
and Evelina NHS Foundation Trust London, UK

Dimitrios S. Monos

Professor, Pathology and Laboratory Medicine, Perelman School of Medicine at the University
of Pennsylvania, Immunogenetics Laboratory at the Children's Hospital of Philadelphia

Nikolaos Rombakis

Professor, Neuroscience and Psychiatry, Medical School Mount Sinai, New York

Anton Valavanis

Professor, Institute of Neuroradiology, University Hospital Zurich, Switzerland

Οδηγίες προς τους συγγραφείς

Το περιοδικό ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑ κυκλοφορεί κάθε δύο μήνες και αποτελεί το επίσημο όργανο της Ελληνικής Νευρολογικής Εταιρείας. Με την Υπουργική Απόφαση ΔΥ2α/Γ.Π.οικ. 66198/1/6/2006, που δημοσιεύθηκε στο Φ.Ε.Κ. 1034/Β/1-08-2006, προστέθηκε στον κατάλογο των περιοδικών με Εθνική Αναγνώριση.

Υψη του Περιοδικού

1. Ανασκοπικά Άρθρα : Η έκταση τους δεν πρέπει να υπερβαίνει τις 6.000 λέξεις.
2. Εργασίες: Κλινικές ή εργαστηριακές μελέτες. Δεν πρέπει να υπερβαίνουν τις 4.000 λέξεις (συμπεριλαμβανομένων έως 6 πινάκων και εικόνων). Δεν πρέπει να έχει προηγηθεί δημοσίευση τους σε άλλο έντυπο. Περιλαμβάνουν σελίδα τίτλου, δομημένη περίληψη, εισαγωγή, μέθοδο, αποτελέσματα, συζήτηση και βιβλιογραφία
3. Σύντομες ανακοινώσεις και Γράμματα προς τη σύνταξη. Σχόλια για εργασίες που έχουν δημοσιευθεί ή σύντομες αναφορές σε ένα θέμα. Δεν πρέπει να υπερβαίνουν τις 1.500 λέξεις και περιλαμβάνουν έως 2 πίνακες ή εικόνες.
4. Ενδιαφέροντα περιστατικά. Όριο λέξεων 1500, με τη σελίδα τίτλου, περίληψη και τις βιβλιογραφικές αναφορές. Επιτρέπονται μέχρι 2 εικόνες ή πίνακες.
5. Νευρολογικές Εικόνες με εκπαιδευτικό ενδιαφέρον. Όριο 4 εικόνες για το ίδιο θέμα και 200 λέξεις
6. Επιλογές και σχολιασμός της βιβλιογραφίας
7. Νευρολογικά Νέα – Ειδήσεις – Ενημερωτικές Σελίδες, όπως νέα της Ελληνικής Νευρολογικής Εταιρείας και συγγενών εταιρειών, ανακοινώσεις συνεδρίων και άλλων εκπαιδευτικών δραστηριοτήτων.

Δομή της ύλης

Γίνονται δεκτές εργασίες στα ελληνικά ή αγγλικά.

Υποβάλλεται πάντοτε ο τίτλος, τα ονόματα των συγγραφέων και η περίληψη και στα αγγλικά.

Τα κείμενα θα πρέπει να αποστέλλονται σε μορφή Microsoft Word document.

Σελίδα τίτλου: Περιέχει τον τίτλο, τα πλήρη ονόματα των συγγραφέων, το ίδρυμα προέλευσης, τη διεύθυνση και το τηλέφωνο του υπευθύνου για την αλληλογραφία και τον καταμετρημένο αριθμό λέξεων.

Περίληψη: Παρουσιάζει τα κυριότερα σημεία της εργασίας. Δεν πρέπει να υπερβαίνει τις 250 λέξεις. Στο τέλος της παρατίθενται 3-10 λέξεις ευρετηρίου.

Αγγλική περίληψη: Παρουσιάζει σε συντομία την εργασία. Η έκτασή της είναι ως 400 λέξεις. Στην αρχή της γράφονται τα ονόματα των συγγραφέων και ο τίτλος της εργασίας στα αγγλικά.

Λέξεις-κλειδιά: έως 6 λέξεις κλειδιά

Βιβλιογραφία: Οι βιβλιογραφικές παραπομπές αριθμούνται με αύξοντα αριθμό ανάλογα με τη σειρά εμφάνισής τους στο κείμενο (Vancouver) π.χ. Ο Smith¹ ανέφερε ότι.....και τα ευρήματα αυτά επιβεβαιώθηκαν από τον Adams και συν². Αναγράφονται έως και οι 6 πρώτοι συγγραφείς. Στον πίνακα της βιβλιογραφίας περιλαμβάνονται μόνο εκείνες οι βιβλιογραφικές παραπομπές που αναφέρονται στο κείμενο και ο πίνακας συντάσσεται με αύξοντα αριθμό που αντιστοιχεί στη σειρά εμφάνισης των βιβλιογραφικών παραπομπών στο κείμενο π.χ. *Πίνακες:* Γράφονται σε ξεχωριστή σελίδα, μετά το τέλος των βιβλιογραφικών αναφορών. Αριθμούνται με τη σειρά εμφάνισής τους στο κείμενο και συνοδεύονται από σύντομη επεξήγηση.

Εικόνες: Αποστέλλονται τα πρωτότυπα σχέδια ή φωτογραφίες καλής ποιότητας. Να υποβάλλονται σαν αρχεία εικόνων ξεχωριστά από το κείμενο του MS Word. Αριθμούνται με τη σειρά εμφάνισης στο κείμενο. Στο κείμενο θα πρέπει να υπάρχει σαφής παραπομπή στον τίτλο των ηλεκτρονικών αρχείων. Σε ξεχωριστή σελίδα αναγράφονται οι τίτλοι των εικόνων και οι τυχόν επεξηγήσεις.

Ιατρική Δεοντολογία: Σε περιπτώσεις ερευνών που αφορούν ανθρώπους, η έρευνα πρέπει να έχει γίνει με βάση τη διακήρυξη του Ελσίνκι (1975). Σε περιπτώσεις φωτογραφιών ασθενών, θα πρέπει να υπάρχει έγγραφη συγκατάθεση.

Συνοδευτικό έντυπο υποβαλλόμενης εργασίας

Θα πρέπει να συμπληρωθούν ΟΛΑ τα σημεία του εντύπου. Άλλη συνοδευτική επιστολή δεν είναι απαραίτητη.

Είδος άρθρου (σημειώστε μόνο ένα)

- Ερευνητική εργασία Βραχεία εργασία- ενδιαφέρον περιστατικό Ανασκόπηση
 Βραχεία ανασκόπηση Ειδικό άρθρο Γράμμα στη σύνταξη Νευρο-εικόνες

Τίτλος: _____

Υπεύθυνος για την αλληλογραφία συγγραφέας: _____

Διεύθυνση: _____

Τηλέφωνο: _____ FAX: _____ e-mail: _____

Επιβεβαιώστε την πληρότητα της υποβολής του χειρογράφου σας, σημειώνοντας ΟΛΑ τα παρακάτω σημεία

- Τίτλος του άρθρου στα Ελληνικά και στα Αγγλικά με μικρά γράμματα
 Ονόματα συγγραφέων στα Ελληνικά και στα Αγγλικά (*πλήρη ονόματα πχ. Νικόλαος Παπαδόπουλος*)
 Κέντρο προέλευσης της εργασίας στα Ελληνικά και στα Αγγλικά
 Δομημένη περίληψη στα Ελληνικά και στα Αγγλικά
 Έως πέντε λέξεις ευρητηριασμού (*κατά προτίμηση από το MeSH Hellas-Βιοϊατρική Ορολογία*) στα Ελληνικά και στα Αγγλικά
 Όλα τα ονόματα των συγγραφέων στις βιβλιογραφικές παραπομπές (*μέχρι 6 και στη συνέχεια "και συν." ή "et al"*)
 Η βιβλιογραφία στις τελευταίες σελίδες των άρθρων

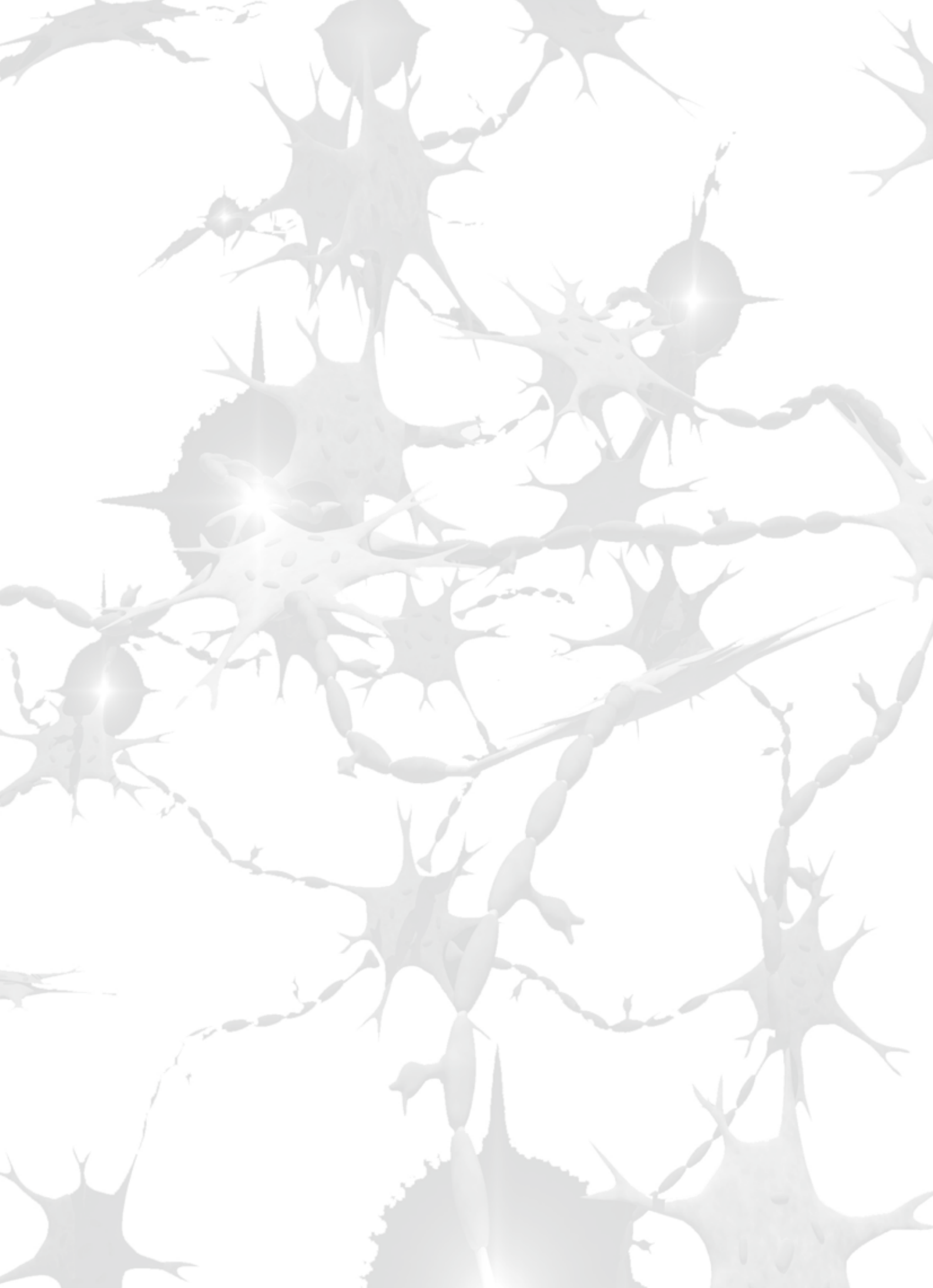
Δήλωση

Δηλώνω υπεύθυνα ότι:

1. Όλοι οι συγγραφείς της εργασίας συμφωνούν με το περιεχόμενό της και με την υποβολή της στη *Νευρολογία*
2. Το ίδιο κείμενο ή τα αποτελέσματα της εργασίας δεν έχουν υποβληθεί για δημοσίευση σε άλλο Ελληνικό ή ξένο περιοδικό
3. Δηλώνω υπεύθυνα ότι δεν υπάρχει θέμα υποκλοπής πνευματικής ιδιοκτησίας (σε περίπτωση εικόνων, πινάκων ή υλικού από άλλες δημοσιεύσεις έχει ζητηθεί και ληφθεί η νόμιμη άδεια η οποία και συνηγοβάλλεται)
4. Δεν υπάρχουν θέματα σύγκρουσης συμφερόντων - σε περίπτωση εξωτερικής χρηματοδότησης αυτό θα πρέπει να αναφέρεται στο τέλος της εργασίας

Ο υπεύθυνος για την αλληλογραφία συγγραφέας

(υπογραφή)



δραστηριότητες
συνεδριολογία
βιβλία

Εργασίες...



ημερίδες
νευρολογικά
νευρολογικά
ενημερωτικά

"Η δημοσίευση άρθρων στη ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑ δεν δηλώνει αποδοχή των απόψεων και θέσεων του συγγραφέα από την Συντακτική Επιτροπή ή την ΕΝΕ"

"Το περιεχόμενο των καταχωρήσεων είναι ευθύνη των εταιρειών που αναφέρονται και οφείλει να ακολουθεί τις προβλεπόμενες νόμιμες προϋποθέσεις"

"Η χρήση εργαλείων, κλιμάκων και λογισμικού που αναφέρεται στις εργασίες είναι ευθύνη των συγγραφέων, οι οποίοι πρέπει να έχουν εξασφαλίσει τις σχετικές άδειες και να τις κρατούν στο προσωπικό τους αρχείο"

CADASIL: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΝΕΑΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ ΚΑΙ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

*Ι. Κουτρούλου, Χ. Μπακίρτζης, Θ. Καραπαναγιωτίδης, Π. Ιωαννίδης, Ν. Γρηγοριάδης, Δ. Καρακώστας
Β' Νευρολογική Κλινική Α.Π.Θ., Π.Γ.Ν.Θ. ΑΧΕΠΑ*

Περίληψη

Το CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy) είναι η πιο συχνή κληρονομούμενη αιτία ισχαιμικών αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων και άνοιας στους ενήλικες. Μέχρι στιγμής, στην Ελλάδα έχουν περιγραφεί πέντε οικογένειες. Σκοπός του άρθρου είναι η γνωστοποίηση μίας νέας ελληνικής οικογένειας με CADASIL, η βιβλιογραφική ανασκόπηση και η κατάδειξη των διαγνωστικών ιδιαιτεροτήτων του συνδρόμου. Συγκεκριμένα, παρουσιάζονται δύο αδερφοί –49 και 53 ετών σήμερα– στους οποίους, κατά τη διερεύνηση εστιακών νευρολογικών ελλειμμάτων διαπιστώθηκε εκτεταμένη λευκοεγκεφαλοπάθεια με MRI χαρακτηρες συμβατούς με CADASIL. Ο γενετικός έλεγχος στο ευρωπαϊκό εργαστήριο αναφοράς του CADASIL κατέδειξε μετάλλαξη στο NOTCH3 γονίδιο (Arg169Cys), κλασσική για τη νόσο.

Λέξεις ευρετηρίου: CADASIL, Λευκοεγκεφαλοπάθεια, NOTCH3 γονίδιο, ΑΕΕ

CADASIL: DESCRIPTION OF A NEW FAMILY IN GREECE AND REVIEW OF THE LITERATURE

*I. Koutroulou, C. Bakirtzis, T. Karapanayiotides, P. Ioannidis, N. Grigoriadis, D. Karakostas
B' Department of Neurology, AHEPA University Hospital*

Abstract

CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy) is the most common inherited cause of stroke and dementia in adults. Hitherto, five Greek families have been described. We report a new Greek family with CADASIL, we conduct a comprehensive review of the literature and we underscore the diagnostic pitfalls of the syndrome. In particular, we present two brothers -49 and 53-years-old today- in whom the MRI investigation for focal neurologic deficits disclosed extensive leucoencephalopathy compatible with CADASIL. Genetic testing conducted at the European reference laboratory for CADASIL showed a classical mutation of the NOTCH3 gene (Arg169Cys).

Key words: CADASIL, Leucoencephalopathy, NOTCH3 gene, Stroke

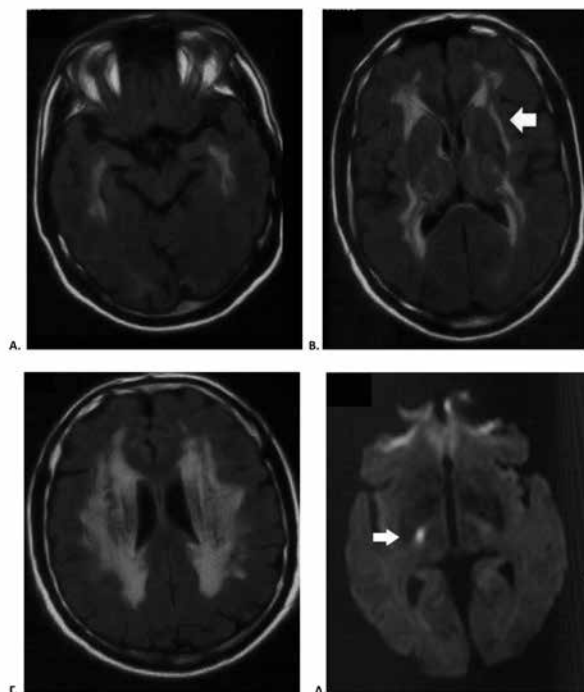
ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy) είναι η πιο συχνή κληρονομούμενη αιτία ισχαιμικών αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων και άνοιας στους ενήλικες. Το CADASIL είναι το ακρωνύμιο που προτάθηκε από τους Tournier-Lasserre et al. το 1993, προκειμένου να περιγράψει όλες εκείνες τις καταστάσεις που οφείλονται σε μετάλλαξη του γονιδίου NOTCH3 στο χρωμόσωμα 19 [1]. Το NOTCH3 (Notch homolog 3) γονίδιο κωδικοποιεί ένα διαμεμβρανικό υποδοχέα, ο οποίος εκφράζεται κυρίως στα λεία μυϊκά κύτταρα των αγγείων. Από τότε που καθιερώθηκε το CADASIL ως νόσος, πάνω από

500 οικογένειες παγκοσμίως έχουν περιγραφεί, αλλά ο πραγματικός του αριθμός είναι άγνωστος. Θεωρείται πάντως ότι ευθύνεται για το 2% των περιπτώσεων με κενοχωριώδη έμφρακτα και λευκοαραίωση σε ασθενείς κάτω των 65 ετών, και για το 11% σε αυτούς που είναι κάτω των 50 ετών [1-2]. Στην Ελλάδα ως τώρα έχουν περιγραφεί συνολικά πέντε οικογένειες με CADASIL, ενώ στο παρόν άρθρο παρουσιάζεται η έκτη οικογένεια, που αφορά σε δύο αδερφούς με την ίδια μετάλλαξη στο NOTCH3 γονίδιο (Arg169Cys) [3-7].

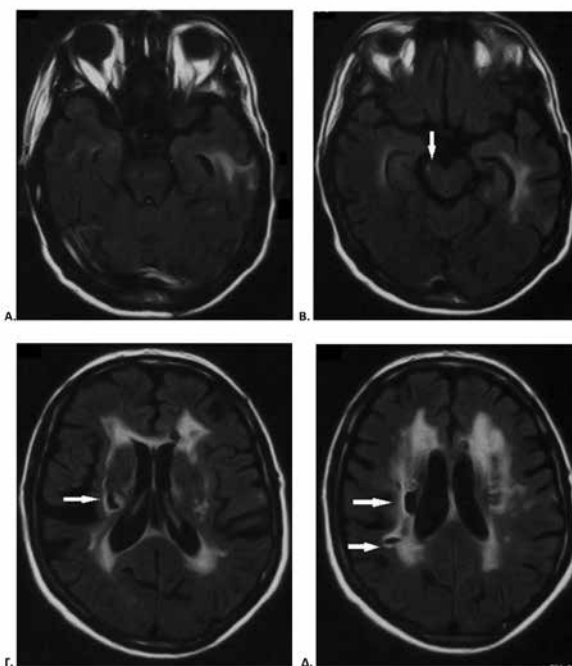
ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ

Αδελφός 1 (49 ετών): Άντρας με λευκό ατομικό αναμνηστικό, καπνιστής, σε ηλικία 45 ετών εισήχθη σε



ΕΙΚΟΝΑ 1. Αδελφός 1. MRI ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ (Ακολουθίες FLAIR και DWI):
Α.: Παθολογικό MR σήμα στις ιπποκάμπειες έλικες άμφω.
Β: Παθολογικό MR σήμα περικοιλιακά και στην έξω κάψα (ιδίως αριστερά - λευκό βέλος).
Γ: Εικόνα συρρέουσας περικοιλιακής λευκοεγκεφαλοπάθειας.
Δ: Παρατηρείται περιορισμός διάχυσης στο γόνο της έξω κάψας δεξιά (πρόσφατο ισχαιμικό έμφρακτο - λευκό βέλος).

νοσοκομείο της Θεσσαλονίκης με αιφνίδια εγκατάσταση αριστερής ημιπάρεσης. Ο ασθενής ανέφερε ότι ο αδερφός του έπασχε από «σκλήρυνση κατά πλάκας». Στην MRI εγκεφάλου διαπιστώθηκε εκτεταμένη λευκοεγκεφαλοπάθεια καθώς και η ύπαρξη πρόσφατου ισχαιμικού εμφράκτου στην έξω κάψα δεξιά (Εικόνα 1), η εντόπιση του οποίου ήταν συμβατή με την κλινική εικόνα. Ο υπερηχογραφικός έλεγχος των μεγάλων εξωκρανίων και ενδοκρανίων αγγείων, ο έλεγχος για καρδιακή εμβολογόνο εστία, καθώς και ο υπόλοιπος εκτεταμένος παρακλινικός έλεγχος απέβη αρνητικός. Λόγω των απεικονιστικών χαρακτήρων της λευκοεγκεφαλοπάθειας, του πρόσφατου υποφλοιώδους εμφράκτου και του οικογενειακού ιστορικού, τέθηκε η υπόνοια CADASIL και διενεργήθηκε ο σχετικός γενετικός έλεγχος στο ευρωπαϊκό εργαστήριο αναφοράς CADASIL (Centre de Référence pour les maladies Vasculaires rares du Cerveau et de l'Oeil –CERVCO, Hôpital Lariboisière), που κατέδειξε τυπική για CADASIL ετερόζυγο μετάλλαξη του γονιδίου NOTCH3 [εξώνιο 4, Arg169Cys (CGC/TGC)].



ΕΙΚΟΝΑ 2. Αδελφός 2. MRI ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ (Ακολουθία FLAIR):
Α-Β: Παθολογικό MR σήμα στις ιπποκάμπειες έλικες (ιδίως αριστερά) και τη βασική μοίρα του μεσεγκεφάλου (λευκό βέλος).
Γ-Δ: Παθολογικό MR σήμα υποφλοιώδως, περικοιλιακά, στα βασικά γάγγλια και την έξω κάψα. Πολλαπλές γλοιωτικές εστίες, ενδεικτικές παλαιών ισχαιμικών ΑΕΕ, ιδίως παρά το σώμα της δεξιάς πλάγιας κοιλίας (λευκά βέλη).

Αδελφός 2 (53 ετών): Αντρας με ελεύθερο ατομικό ιστορικό σε ηλικία 45 ετών νοσηλεύτηκε μετά από ΚΕΚ σε ΜΕΘ για 10 ημέρες και έκτοτε παρακολουθείτο σε τακτική βάση σε νοσοκομείο της Θεσσαλονίκης. Ο ασθενής δεν παρουσίαζε εκείνη τη χρονική περίοδο νευρολογικό έλλειμμα. Ένα μήνα μετά, κατά τον έλεγχο του ασθενούς με MRI Εγκεφάλου διαπιστώθηκαν «απομυελινωτικές εστίες». Τέσσερις μήνες μετά την ΚΕΚ, ο ασθενής προσήλθε στο νοσοκομείο μας με αιμωδίες στο αριστερό άνω και κάτω άκρο, που εξελίχθηκαν μέσα σε διάστημα λίγων ωρών σε αριστερή ημιπάρεση. Στη φάση αυτή τέθηκαν στη διαφορετική διάγνωση η σκλήρυνση κατά πλάκας και το οξύ ισχαιμικό ΑΕΕ. Ο ασθενής τέθηκε σε πενήθημερο σχήμα ενδοφλέβιας λήψης κορτιζόνης, χωρίς όμως βελτίωση της κλινικής του εικόνας. Το 2009 έγινε εκ νέου εισαγωγή του ασθενούς στην κλινική μας για περαιτέρω διερεύνηση της αριστερής, σπαστικής πλέον, ημιπάρεσης. Από την MRI εγκεφάλου διαπιστώθηκε εκτεταμένη λευκοεγκεφαλοπάθεια (Εικόνα 2). Τα ευρήματα αυτά θεωρήθηκαν αρχικά «απομυελινωτικές εστίες» στα πλαίσια ΣΚΠ. Διενεργήθηκε εκτενής κλινικός και

παρακλινικός έλεγχος (ΟΝΠ, εξωκράνιο Triplex, DSA αορτικού τόξου-καρωτίδων, χαλκός, σερουλοπιλασμίνη, διοισοφαγείο υπερηχογράφημα, θυρεοειδικές ορμόνες, ομοκυστεΐνη, ιολογικός και ανοσολογικός έλεγχος, αμμωνία, γαλακτικό οξύ), ο οποίος απέβη αρνητικός. Επιπλέον, διενεργήθηκε γενετικός έλεγχος για CADASIL σε κέντρο της Αγγλίας, ο οποίος απέβη αρνητικός. Δύο έτη αργότερα και κατόπιν της πρόσφατης διάγνωσης του μικρότερου αδερφού του για CADASIL, πιστοποιήθηκε από το ίδιο εργαστήριο στη Γαλλία η γνωστή μετάλλαξη [NOTCH3, εξώνιο 4, Arg169Cys (CGC/TGC)].

Επί του παρόντος, οι ασθενείς διαμένουν σε χωριό της Δυτικής Μακεδονίας και δεν έχουν εμφανίσει νέα κλινικά συμβάματα. Από το οικογενειακό ιστορικό, προέκυψε ότι η μητέρα τους πέθανε σε ηλικία 63 ετών από οξύ ισχαιμικό ΑΕΕ (χωρίς να δίνονται περισσότερες πληροφορίες), ενώ ο πατέρας τους σε ηλικία 63 ετών από οξύ έμφραγμα του μυοκαρδίου. Έχουν δύο αδερφές μεγαλύτερες (58 και 56 ετών) με ελεύθερο ατομικό ιστορικό, οι οποίες όμως δεν έχουν προχωρήσει σε απεικονιστικό ή γενετικό έλεγχο. Ομοίως, οι απόγονοι των δύο συμπτωματικών αδελφών δεν έχουν παρουσιάσει κλινικό επεισόδιο, ούτε έχουν προχωρήσει σε περαιτέρω διερεύνηση.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΑ

Πρόκειται για την έκτη οικογένεια που περιγράφεται στην Ελλάδα με πιστοποιημένη γενετικά νόσο CADASIL. Στον πίνακα 1 αναφέρονται όλες οι ελληνικές οικογένειες, που έχουν περιγραφεί με βάση το έτος δημοσίευσής τους και τη μετάλλαξη που φέρουν. Στην πλειονότητά τους οι μεταλλάξεις αφορούν το εξώνιο 4, ενώ μία μόνο οικογένεια περιγράφεται με μετάλλαξη στο εξώνιο 5. Επιπλέον, διαπιστώσαμε ότι η οικογένεια που παρουσιάζουμε στο παρόν άρθρο φέρει την ίδια μετάλλαξη με την οικογένεια, που δημοσιεύθηκε

το 2006. Το εύρημα αυτό ίσως να υποδηλώνει την ύπαρξη ενός κοινού υποβάθρου της νόσου CADASIL στην ελληνική επικράτεια (4-8).

Το παρόν άρθρο, εκτός από τη δημοσιοποίηση μιας ακόμη ελληνικής οικογένειας με νόσο CADASIL, αποσκοπεί επίσης στο να τονισθούν οι παρακάτω δύο σημαντικές διαπιστώσεις.

Η πρώτη αφορά στην όχι και τόσο σπάνια δυσκολία στη διαφορική διάγνωση της συγκεκριμένης νόσου με τη ΣΚΠ. Και στις δύο παθήσεις η κλινική εικόνα μπορεί να είναι είτε προοδευτική είτε υποτροπιάζουσα με υπολειμματική σημειολογία. Ωστόσο, η προσεκτική ερμηνεία της MRI εγκεφάλου μπορεί να οδηγήσει το θεράποντα ιατρό προς την σωστή κατεύθυνση. Στη δική μας περίπτωση, ο μεγαλύτερος αδερφός θεωρήθηκε και αντιμετωπίστηκε ως πάσχων από ΣΚΠ για αρκετά έτη, μέχρι την εμφάνιση στο μικρότερο αδερφό του παρόμοιων απεικονιστικών ευρημάτων, τα οποία ενίσχυσαν την υπόνοια για νόσο CADASIL. Ωστόσο, η παρουσία συμμετρικής λευκοεγκεφαλοπάθειας με προσβολή των προσθίων κροταφικών λοβών και της έξω κάψας ήταν περισσότερο ενδεικτική υπέρ CADASIL. Επιπλέον, η προσβολή της βασικής μοίρας του μεσεγκεφάλου και της γέφυρας αποτελούν ένδειξη ισχαιμικής αλλοίωσης, ενώ στην ΣΚΠ οι απομυελινωτικές εστίες αφορούν συχνότερα την καλυπτρική μοίρα. Τέλος, η παρουσία πολλαπλών αρκετά μεγάλων γλίοιωτικών περιοχών υποδήλωνε την ύπαρξη παλαιών ισχαιμικών εγκεφαλικών εμφράκτων στις περιοχές αυτές. Η παρουσία περιορισμού της διάχυσης (κυτταροτοξικού οιδήματος) στο γόνη της έσω κάψας στον αδελφό 1, θέση τυπική για την εμφάνιση κενοχωριωδών εμφράκτων, υποδείκνυε σαφώς την αγγειακή αιτιολογία της υποκείμενης λευκοεγκεφαλοπάθειας. Αντίθετα, οι οξείες απομυελινωτικές βλάβες χαρακτηρίζονται συνήθως από αυξημένη/ετερογενή διάχυση και σπανιότερα από περιορισμό διάχυσης.

Η δεύτερη διαπίστωση αφορά στη σωστή διενέργεια του γενετικού ελέγχου. Ο γενετικός έλεγχος πρέπει

Πίνακας 1.

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΕΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ ΜΕ ΝΟΣΟ CADASIL		
A/A	ΕΤΟΣ ΔΗΜΟΣΙΕΥΣΗΣ	ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΣΤΟ NOTCH3
1	2005 (Neurol Sci 26:278-281)	R153C EXON 4
2	2006 (Functional Neurology 21:77-82)	Arg169Cyst EXON 4
3	2007 (SWISS MED WKLY 137:323-325)	Cys251Gly EXON 5
4	2008 (SWISS MED WKLY 138:614-617)	C162R EXON 4
5	2011 (Poster 25° Πανελλήνιο συνέδριο Ελλήνων Νευρολόγων)	R169C EXON 4
6	2014 (παρούσα περιγραφή)	Arg169Cyst EXON 4

να γίνεται πάντοτε σε πιστοποιημένα κέντρα. Στην περίπτωση του αδελφού 2 υπήρχε έντονα η υπόνοια για νόσο CADASIL, αλλά ο πρώτος γενετικός έλεγχος ήταν αρνητικός, με αποτέλεσμα να συνεχίσει να αντιμετωπίζεται ως ασθενής με ΣΚΠ. Αντίθετα, στην περίπτωση του αδελφού 1, ο έλεγχος διενεργήθηκε στο πλέον έμπειρο και εξειδικευμένο παγκοσμίως εργαστήριο, όπου και περιγράφηκε για πρώτη φορά το CADASIL. Ειδικότερα, δεδομένου του προηγούμενου «αρνητικού» αποτελέσματος, ο έλεγχος στον αδελφό 2 επαναλήφθηκε με πρωτοβουλία του εργαστηρίου, προς αποφυγήν οποιασδήποτε παρερμηνείας.

ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑΣ ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Η πρώτη συνήθως κλινική εκδήλωση του CADASIL είναι η ημικρανία με αύρα, που συμβαίνει συνήθως μεταξύ 20-40 ετών και παρατηρείται στο 20-40% των ασθενών. Η εκδήλωση ισχαιμικών εγκεφαλικών επεισοδίων αναφέρεται στο 60-85% των ασθενών, συνήθως την 4^η και 5^η δεκαετία της ζωής και πολλές φορές συσχετίζεται με έντονες διαταραχές της διάθεσης, επιληπτικές κρίσεις και γνωστικές διαταραχές. Άνοια παρατηρείται στο 50-60% των ασθενών άνω των 60 ετών και είναι σχεδόν πάντα παρούσα στα τελικά στάδια της νόσου [1,2].

Επεισόδια Ημικρανίας με αύρα:

Ημικρανία με αύρα παρατηρείται στο 20-40% των ασθενών με CADASIL, περίπου 4-5 φορές συχνότερα απ' ό,τι στο γενικό πληθυσμό. Μέση ηλικία έναρξης των επεισοδίων είναι τα 28-30 έτη, μ' ένα εύρος που κυμαίνεται από τα 6 έως τα 48 έτη. Μερικές φορές τα επεισόδια της ημικρανίας εμφανίζονται πριν ακόμη παρουσιαστούν αλλοιώσεις στην MRI Εγκεφάλου. Η έναρξη των ημικρανιών συμβαίνει σε μικρότερες ηλικίες στις γυναίκες απ' ό,τι στους άντρες (26 έναντι 34) και επιπλέον τα επίπεδα ομοκυστεΐνης στον ορό είναι υψηλότερα στο CADASIL με ημικρανία και μπορεί να συσχετιστούν με μικρότερης ηλικίας έναρξη των ημικρανικών κρίσεων [8-10]. Οι εκλυτικοί παράγοντες είναι οι ίδιοι, όπως και στο γενικό πληθυσμό. Το 50% των ασθενών έχουν και μη τυπικές προσβολές με αύρα από τη βασική, ημιπληγία και σπανιότερα κάποιες πολύ σοβαρές προσβολές με σύγχυση, πυρετό, μνηγγίτιδα ή και κόμα [11-12]. Η παθοφυσιολογία της ημικρανίας με αύρα στο CADASIL παραμένει ακόμη άγνωστη και σε πολλές οικογένειες μάλιστα η ημικρανία με αύρα είναι το κύριο σύμπτωμα της νόσου [8-9,13].

Υποφλοιώδη Ισχαιμικά Έμφρακτα:

Τα παροδικά ισχαιμικά επεισόδια (TIAs) και τα ισχαιμικά εγκεφαλικά έμφρακτα είναι οι πιο συχνές εκδηλώσεις στο CADASIL και συμβαίνουν στο 60-85% των ασθενών [13-14]. Μέση ηλικία εμφάνισης είναι τα 45-50 έτη, χωρίς να υπάρχει κάποια διαφορά ανάμεσα στα δύο φύλα. Το 67% των περιπτώσεων είναι κλασικά σύνδρομα κενοχωριωδών εμφράκτων [13-14]. Η

εγκατάσταση του νευρολογικού ελλείμματος μπορεί να είναι προοδευτική για αρκετές ώρες, ενώ κάποια νευρολογικά ελλείμματα μπορεί να εμφανιστούν αιφνίδια και να συσχετίζονται με κεφαλαλγία. Τα υποφλοιώδη ισχαιμικά έμφρακτα μπορεί να εμφανιστούν χωρίς τη παρουσία κάποιου παράγοντα κινδύνου. Ωστόσο, στο 20% των ασθενών υπάρχει αρτηριακή υπέρταση, στο 50% υψηλή χοληστερόλη, ενώ το κάπνισμα έχει ενοχοποιηθεί για την πιο πρώιμη εμφάνιση ΑΕΕ [10]. Σημαντικό είναι ότι η ομόζυγη κατάσταση της μετάλλαξης στο NOTCH3 γονίδιο δε φαίνεται να επηρεάζει την εμφάνιση ισχαιμικών αγγειακών εγκεφαλικών εμφράκτων [2]. Συνοψίζοντας, οι περισσότεροι ασθενείς με CADASIL εμφανίζουν κατά μέσο όρο 2-5 επεισόδια υποφλοιωδών ισχαιμικών εμφράκτων κατά τη διάρκεια της ζωής τους, με την ανάλογη κάθε φορά υπολειμματική σημειολογία [13-14].

Επιληπτικές κρίσεις - Διαταραχές διάθεσης και Απάθεια:

Το 5-10% των ασθενών με CADASIL εμφανίζουν κάποια στιγμή εστιακές ή γενικευμένες επιληπτικές κρίσεις και συνήθως αυτοί που έχουν θετικό ιστορικό ισχαιμικών εγκεφαλικών εμφράκτων. Οι κρίσεις αυτές ελέγχονται συχνά καλά με αντιεπιληπτική αγωγή και πολύ σπάνια μπορεί να εμφανιστεί επιληπτική κατάσταση [2].

Το 20% των ασθενών εμφανίζουν επιπλέον σοβαρές διαταραχές της διάθεσης, κυρίως με τη μορφή της κατάθλιψης. Άλλες φορές οι ίδιοι οι ασθενείς μπορεί να παρουσιάσουν μανιακά επεισόδια, υποδηλώνοντας έτσι διπολική διαταραχή. Ακόμη, η εντόπιση ισχαιμικών βλαβών στην περιοχή των βασικών γαγγλίων και τη μετωπιαία λευκή ουσία έχει ενοχοποιηθεί για την εμφάνιση διαταραχών της συμπεριφοράς και της διάθεσης [14,15]. Τέλος η απάθεια, που χαρακτηρίζεται από έλλειψη κινήτρων, έχει αναγνωρισθεί ως μία πολύ σημαντική κλινική εκδήλωση, είναι παρούσα στο 40% των ασθενών και θεωρείται ανεξάρτητη από την κατάθλιψη [15].

Γνωστικές διαταραχές και Άνοια:

Η γνωστική έκπτωση- άνοια είναι η δεύτερη πιο συχνή εκδήλωση στο CADASIL, με την αλληλαγή στις εκτελεστικές λειτουργίες να είναι το πιο συχνό έλλειμμα. Η έκπτωση των γνωστικών λειτουργιών μπορεί να έχει ύπουλη έναρξη και να εμφανιστεί πολύ καιρό πριν τα ισχαιμικά ΑΕΕ και τα ΠΙΕ. Το Wisconsin test και το Trail Making test είναι ιδιαίτερα ευαίσθητα στο να αναδείξουν από νωρίς αλληλαγές στις γνωστικές λειτουργίες [17]. Οι διαταραχές αυτές αφορούν κυρίως αλληλαγές στην προσοχή και τη μνήμη, υποδεικνύοντας έτσι δυσλειτουργία στις υποφλοιώδεις-μετωπιαίες συνδέσεις. Το γνωστικό έλλειμμα μπορεί να εμφανιστεί είτε αιφνίδια είτε σταδιακά και πολύ συχνά εξελίσσεται, παρά την πλήρη έλλειψη ισχαιμικών γεγονότων, και μιμείται έτσι εκφυλιστική άνοια. Άνοια εμφανίζεται στο 50%-60% των ασθενών άνω των 60 ετών, ενώ πριν το θάνατο το ποσοστό αυτό ανέρχεται στο 80%. Άνοια

επίσης παρουσιάζεται στο 10% των ασθενών, οι οποίοι δεν εμφανίζουν κάποια άλλη κλινική εκδήλωση της νόσου. Επιπλέον, η άνοια σχεδόν πάντα συσχετίζεται με πυραμιδική σημειολογία, όπως δυσκολία στη βάδιση στο 90%, ακράτεια ούρων στο 80-90% και ψευδοπρομηκική παράλυση στο 50% των ασθενών. Στα τελικά στάδια όλοι οι ασθενείς είναι κληνήρεις, με τους άντρες νωρίτερα σε ηλικία 62 ετών, ενώ οι γυναίκες σε ηλικία 66,5 ετών κατά μέσο όρο. Επιπλέον η ηλικία θανάτου είναι πιο μικρή στους άντρες (64,6 ετών) απ' ότι στις γυναίκες (70,7 ετών) [2].

ΙΣΤΟΠΑΘΟΛΟΓΙΑ

Μικροσκοπικά το ενδοθήλιο των αγγείων συνήθως δεν προσβάλλεται, αλλά το τοίχωμα των εγκεφαλικών και λεπτομηνιγγικών αρτηριολίων είναι πεπαχυμένο, με σημαντική σμίκρυνση του αυλού τους. Οι διατριαινούσες αρτηρίες στο φλοιό και τη λευκή ουσία είναι στενωμένες [17]. Οι Ruchoux et al. έκαναν τη σημαντική παρατήρηση ότι οι αγγειακές ανωμαλίες υπάρχουν και σε άλλα όργανα εκτός του εγκεφάλου, όπως στις μεσαίου μεγέθους αρτηρίες στο σπλήνα, το ήπαρ, τους νεφρούς, τους μύες και το δέρμα [2, 18-19]. Η εντόπιση αυτών των αλλοιώσεων και σε αγγεία των μυών και του δέρματος δίνει τη δυνατότητα εύρεσης τους με τη βιοψία, ωστόσο η ευαισθησία και η ειδικότητα αυτής της μεθόδου δεν έχουν εδραιωθεί [18-19]. Επιπλέον, σε πολλές περιπτώσεις οι ανωμαλίες στα αγγεία μπορεί να είναι εστιακές. Οι Joutel et al. έχουν προτείνει τη χρήση των anti-NOTCH3 αντισωμάτων για την εύρεση των NOTCH3 προϊόντων μέσα στο τοίχωμα των αγγείων. Η μέθοδος αυτή φαίνεται να έχει υψηλή ευαισθησία (96%) και ειδικότητα (100%) [19].

ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Το CADASIL προκαλείται από μετάλλαξη στο NOTCH3 γονίδιο. Το γονίδιο αυτό εκφράζεται κυρίως στα λεία μυϊκά κύτταρα των αρτηριακών αγγείων, με προτίμηση στις μικρές αρτηρίες. Κωδικοποιεί έναν μονής κατεύθυνσης διαμεμβρανικό υποδοχέα, που αποτελείται από 2321 αμινοξέα, με μία εξωκυττάρια περιοχή που περιέχει 34 επιδερμικούς αυξητικούς παράγοντες (epidermal growth factor- EGF). Μέχρι σήμερα έχουν περιγραφεί περίπου 150 μεταλλάξεις. Το NOTCH3 έχει 33 εξώνια, αλλά όλες οι μεταλλάξεις για το CADASIL συμβαίνουν στα εξώνια 2-24, με ιδιαίτερη προτίμηση στα εξώνια 3 και 4 (70% των περιπτώσεων) [2, 20].

ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Στα πλαίσια της διερεύνησης για τη νόσο CADASIL πρέπει να γίνεται γονιδιακός έλεγχος, προκειμένου να τεθεί η διάγνωση με βεβαιότητα. Επιπλέον, σε ασθενείς υποψηφίους για CADASIL θα μπορούσε να διενεργηθεί βιοψία δέρματος. Πολύ σημαντικό πρώ-

το βήμα στη διερεύνηση είναι η MRI Εγκεφάλου με τα χαρακτηριστικά ευρήματα για τη νόσο. Από τον υπόλοιπο παρακλινικό έλεγχο, τα αποτελέσματα του ENY, οι αιματολογικές εξετάσεις, το ηλεκτρομυογράφημα, οι υπέρηχοι των ενδο- και εξωκράνιων αγγείων και η MRI ΑΜΣΣ είναι συνήθως χωρίς παθολογικά ευρήματα. Η DSA περιστασιακά δείχνει ενδοκράνιες στενώσεις, αλλά συστήνεται να αποφεύγεται λόγω της επεμβατικότητας της μεθόδου.

MRI Εγκεφάλου:

Οι αλλοιώσεις στην MRI Εγκεφάλου προηγούνται κατά 10-15 έτη της έναρξης των υπολοίπων συμπτωμάτων και είναι παρούσες σε όλους τους ασθενείς που φέρουν τη μετάλλαξη στο NOTCH3 γονίδιο, μετά την ηλικία των 35 ετών [21]. Οι πιο πρώιμες και συχνές βλάβες στην MRI αφορούν περιοχές υψηλού σήματος στις T2-weighted και FLAIR ακολουθίες. Αρχικά μπορεί να εμφανίζονται ως στικτές ή οζώδεις βλάβες, κυρίως στην περικοιλιακή λευκή ουσία και τα ημιοσειδή κέντρα, αλλά αργότερα γίνονται περισσότερο διάχυτες και συμμετρικές και αφορούν την έξω κάψα (2/3 των ασθενών) και τα πρόσθια τμήματα των κροταφικών λοβών (60% των ασθενών) [23]. Τα βασικά γάγγλια και ο θάλαμος επίσης επηρεάζονται (μία μεγάλη διαφορά από την MS, έναν συχνό μιμητή του CADASIL), όπως και ορισμένες φορές το στέλεχος και το μεσολόβιο [23]. Στο 25-69% των ασθενών παρατηρούνται στη gradient echo ακολουθία (T2*) μικροαιμορραγίες, με τη συχνότητα τους να αυξάνεται με την ηλικία, την υψηλή αρτηριακή πίεση, τη συγκέντρωση της HbA1c και την έκταση της λευκοεγκεφαλοπάθειας [24]. Τέλος, πολλές περιοχές με χαμηλό σήμα στην T1 weighted ακολουθία μπορεί να αντιστοιχούν σε διευρυμένους χώρους Virchow-Robin, οι οποίοι είναι πιο συχνοί και μεγαλύτεροι στο CADASIL, απ' ότι στο γενικό πληθυσμό [2].

ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Προς το παρόν δεν υπάρχει καμία αποτελεσματική αιτιολογική θεραπεία για το CADASIL, παρά μόνο συμπτωματική. Η ημικρανία με αύρα σπάνια απαιτεί προφυλακτική θεραπεία. Στην οξεία φάση της ημικρανίας αποφεύγονται οι αγγειοσυσπαστικοί παράγοντες, όπως τα παράγωγα εργοταμίνης και οι τρυπτανές, και χρησιμοποιούνται κοινά αναλγητικά και ΜΣΑΦ. Όσον αφορά τα ισχαιμικά ΑΕΕ, η ασπιρίνη μπορεί να χορηγηθεί για δευτερογενή πρόληψη, ωστόσο η αποτελεσματικότητά της δεν είναι ακόμη γνωστή. Επιπλέον η αντιμετώπιση της ΑΥ με αντιυπερτασικά πρέπει να γίνεται με προσοχή, διότι μπορεί να επιδεινώσει την υποαιμάτωση του εγκεφάλου.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Το CADASIL είναι μία νόσος που θα πρέπει να τίθεται πάντοτε στη διαφορική διάγνωση σε ασθενείς μέσης

ηλικίας με συμμετρικές βλάβες, που αφορούν κυρίως τη λευκή περικοιλιακή ουσία, που έχουν ιστορικό ημικρανίας με αύρα, ισχαιμικών ΑΕΕ, άνοιας ή διαταραχών της διάθεσης. Η ύπαρξη αθηρωσίων στην MRI Εγκεφάλου με εντόπιση αμφοτερόπλευρα στην υποφλοιώδη λευκή ουσία των προσθίων κροταφικών λοβών και/ ή στην έξω κάψα αυξάνουν πολύ τη διαγνωστική πιθανότητα. Το θετικό οικογενειακό ιστορικό είναι σημαντικό, αλλά όχι απαραίτητο, διότι μπορεί να πρόκειται για *de novo* μετάλλαξη. Η ψυχολογική υποστήριξη του ασθενούς και της οικογένειας είναι μεγίστης σημασίας, όχι μόνο λόγω των νευρολογικών ελλειμμάτων που μπορεί να προκύψουν από τα ισχαιμικά ΑΕΕ, αλλά και λόγω της κληρονομικότητας της πάθησης.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Chabriat H., Joutel A., Dichgans M., Tournier-Lasserre E., Bousser M.G. CADASIL. *Lancet Neurol* 2009; 8:643-53.
- Chabriat H, Bousser M. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy. *Handbook of clinical Neurology*, Vol. 89, 2008 Elsevier.
- D. Mandellos, G. Limbitaki, A. Papadimitriou, D. Anastasopoulos. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy in a Greek family. *Neurol Sci* 2005, 26:278-281.
- M. Vikelis, M. Xifaras, D. Mitsikostas. CADASIL: a short review of the literature and a description of the first family from Greece, *Functional Neurology* 2006; 21:77-82.
- M. Vikelis, J. Papatriantafyllou, C. Karageorgiou. A novel CADASIL-causing mutation in a stroke patient. *SWISS MED WKLY* 2007; 137:323-325.
- E. Andreadou, G. Papadimas, C. Sfagos. A novel heterozygous mutation in the NOTCH3 gene causing CADASIL. *SWISS MED WKLY* 2008; 138:614-617.
- Γ. Παρασκευάς, Μ. Ψαλτάκη, Σ. Βασιλοπούλου, και συν. CADASIL στην Ελλάδα: παρουσίαση της 5^{ης} οικογένειας. POSTER AA097. 25^ο Πανελλήνιο συνέδριο Ελλήνων νευρολόγων, 2011.
- Chabriat H, Tournier-Lasserre E, Vahedi K, et al. Autosomal dominant migraine with MRI white-matter abnormalities mapping to the CADASIL locus. *Neurology* 1995; 45: 1086-91.
- Vahedi K, Chabriat H, Levy C, Joutel A, Tournier-Lasserre E, Bousser MG. Migraine with aura and brain magnetic resonance imaging abnormalities in patients with CADASIL. *Arch Neurol* 2004; 61: 1237-40.
- Singhal S, Bevan S, Barrick T, Rich P, Markus HS. The influence of genetic and cardiovascular risk factors on the CADASIL phenotype. *Brain* 2004; 127: 2031-38.
- Feuerhake F, Volk B, Ostertag CB, et al. Reversible coma with raised intracranial pressure: an unusual clinical manifestation of CADASIL. *Acta Neuropathol* 2002; 103: 188-92.
- Schon F, Martin RJ, Prevett M, Clough C, Envoldson TP, Markus HS. "CADASIL coma": an underdiagnosed acute encephalopathy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2003; 74: 249-52.
- Chabriat H, Vahedi K, Iba-Zizen MT, et al. Clinical spectrum of CADASIL: a study of 7 families. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy. *Lancet* 1995; 346: 934-39.
- Dichgans M, Mayer M, Uttner I, et al. The phenotypic spectrum of CADASIL: clinical findings in 102 cases. *Ann Neurol* 1998; 44: 731-39.
- Reyes S, Viswanathan A, Godin O, et al. Apathy: a major symptom in CADASIL. *Neurology* 2009; 72: 905-10.
- Taillia H, Chabriat H, Kurtz A, et al. Cognitive alterations in non-demented CADASIL patients. *Cerebrovasc Dis* 1998; 8: 97-101.
- Kalimo H, Ruchoux MM, Viitanen M, Kalaria RN. CADASIL: a common form of hereditary arteriopathy causing brain infarcts and dementia. *Brain Pathol* 2002; 12: 371-84.
- Ruchoux MM, Chabriat H, Bousser MG, Baudrimont M, Tournier-Lasserre E. Presence of ultrastructural arterial lesions in muscle and skin vessels of patients with CADASIL. *Stroke* 1994; 25: 2291-92.
- Joutel A, Favrole P, Labauge P, et al. Skin biopsy immunostaining with a Notch3 monoclonal antibody for CADASIL diagnosis. *Lancet* 2001; 358: 2049-51.
- Joutel A, Corpechot C, Ducros A, et al. Notch3 mutations in CADASIL, a hereditary adult-onset condition causing stroke and dementia. *Nature* 1996; 383: 707-10.
- Tournier-Lasserre E, Joutel A, Melki J, et al. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy maps to chromosome 19q12. *Nat Genet* 1993; 3: 256-59.
- Auer DP, Putz B, Gossel C, Elbel G, Gasser T, Dichgans M. Differential lesion patterns in CADASIL and sporadic subcortical arteriosclerotic encephalopathy: MR imaging study with statistical parametric group comparison. *Radiology* 2001; 218: 443-51.
- Chabriat H, Mrissa R, Levy C, et al. Brain stem MRI signal abnormalities in CADASIL. *Stroke* 1999; 30: 457-59.
- Dichgans M, Holtmannspotter M, Herzog J, Peters N, Bergmann M, Yousry TA. Cerebral microbleeds in CADASIL: a gradient-echo magnetic resonance imaging and autopsy study. *Stroke* 2002; 33: 67-71.

ΗΜΙΚΡΑΝΙΚΟ ΕΜΦΡΑΚΤΟ

M. Βικελής
Νευρολόγος, Γλυφάδα Αττικής

Περίληψη

Το ημικρανικό έμφρακτο είναι μια γνωστή αλλά σπάνια επιπλοκή της ημικρανίας, μιας γενικά θεωρούμενης καλοήθους χρόνιας διαταραχής. Η διάγνωση του ημικρανικού εμφράκτου γίνεται με συγκεκριμένα κριτήρια, όταν σε ασθενή με γνωστή ημικρανία με αύρα τα συμπτώματα της αύρας παραταθούν και απεικονιστεί έμφρακτο στην αντίστοιχη με τα συμπτώματα περιοχή του εγκεφάλου. Οι παθογενετικοί μηχανισμοί που οδηγούν στο ημικρανικό έμφρακτο δεν έχουν ακόμα διευκρινιστεί. Γενικότερα, έχει βρεθεί πως υπάρχει συσχέτιση μεταξύ εμφάνισης ισχαιμικών εγκεφαλικών επεισοδίων και με ορισμένες υποομάδες ασθενών με ημικρανία, όπως γυναίκες κάτω των 45 ετών με ημικρανία με αύρα, καπνίστριες, που κάνουν χρήση αντισυλληπτικών χαπιών.

Παρουσιάζουμε την περίπτωση τυπικού ημικρανικού εμφράκτου σε γυναίκα 40 ετών χωρίς ιδιαίτερους αγγειακούς παράγοντες κινδύνου, που εμφάνιζε σπάνιες σε συχνότητα ημικρανικές κρίσεις με αύρα, μέτριας έντασης και διάρκειας.

Λέξεις ευρητηρίου: Ημικρανικό έμφρακτο, ημικρανία με αύρα, αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο

MIGRAINOUS INFARCTION

M. Vikelis
Neurologist, Glyfada, Attica, Greece

Abstract

Migrainous infarction is a well-described but rare complication of migraine, a generally considered benign chronic disorder. Diagnosis of migrainous infarction is set when specific criteria are met, when in a patient with a known history of migraine with aura, aura symptoms persist and an infarction in the relevant brain area is depicted in neuroimaging. Pathogenetic mechanisms that lead to migrainous infarction are not understood. In general, ischemic brain infarcts have been associated to specific subgroups of migraine with aura patients, including women under 45 years of age who smoke and use oral contraceptives. We present the case of a 40 year old woman, with a known history of low frequency of migraine with aura attacks who suffered a typical migrainous infarction.

Key words: Migrainous infarction, migraine with aura, ischemic stroke

Εισαγωγή

Η σχέση ημικρανίας και ισχαιμικών αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων (ΑΕΕ) έχει γίνει αντικείμενο έντονης έρευνας τα τελευταία έτη και, αν και σαφώς η συνύπαρξη των δύο καταστάσεων μπορεί σε πολλές περιπτώσεις να είναι τυχαία, τα επιστημονικά δεδομένα που καταδεικνύουν τη συσχέτιση της ημικρανίας με αύρα, και ισχαιμικών ΑΕΕ διαρκώς πληθαίνουν [1-4]. Πλέον, η έρευνα στρέφεται στην κατανόηση των υποκείμενων παθοφυσιολογικών μηχανισμών και της αλληλεπίδρασής τους με γενετικούς, προδιαθεσιακούς και εξωτερικούς παράγοντες [5,6]. Επιπροσθέτως υπάρχουν συγκεκριμένες νοσολογικές οντότητες, όπως

το CADASIL και το MELAS [7,8], όπου η ημικρανία και τα ισχαιμικά ΑΕΕ σαφώς σχετίζονται. Βέβαια, η πλέον ξεκάθαρη απόδειξη τη σχέσης ημικρανίας με αύρα και ισχαιμικού ΑΕΕ υπάρχει στην περίπτωση του ημικρανικού εμφράκτου.

Παρά το ευρέως διαδεδομένο γεγονός ότι ένα οποιοδήποτε ΑΕΕ σε ασθενή με ιστορικό ημικρανίας συχνά αποκαλείται λαθεμένα «ημικρανικό έμφρακτο», σύμφωνα με τα διαγνωστικά κριτήρια της International Headache Society [9], το ημικρανικό έμφρακτο ταξινομείται στις επιπλοκές της ημικρανίας και η διάγνωσή του τίθεται αν σε ασθενή με ημικρανία με αύρα, ένα επεισόδιο ημικρανικής αύρας είναι παρόμοιο με προ-

ηγούμενα, αλλά ένα ή περισσότερα συμπτώματα της αύρας εμμένουν για περισσότερο από 60 λεπτά, ενώ η νευροαπεικόνιση καταδεικνύει ισχαιμικό έμφρακτο σε συμβατή περιοχή και το έμφρακτο δεν μπορεί να αποδοθεί σε κάποια άλλη πάθηση [10].

Ως εκ τούτου, Οι περιπτώσεις ασθενών που πληρούν τα σχετικά διαγνωστικά κριτήρια (Πίνακας 1) είναι πραγματικά σπάνιες και παρουσιάζουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον, καθώς γιατί η μελέτη τέτοιων ασθενών θα μπορούσε να συμβάλει στην κατανόηση της παθοφυσιολογίας της κατάστασης.

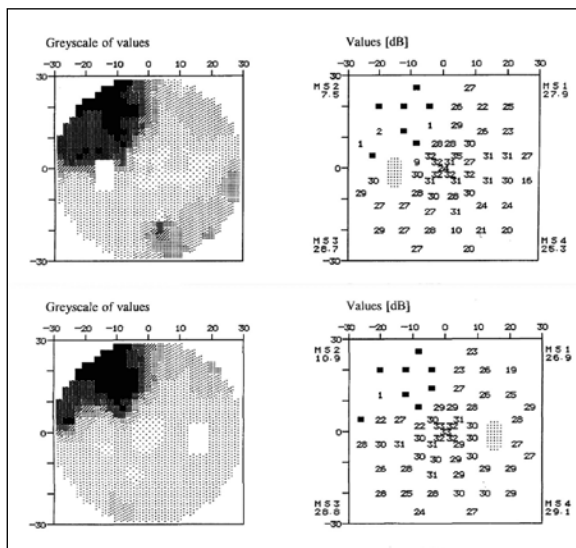
Πίνακας 1. Διαγνωστικά κριτήρια ημικρανικού εμφράκτου [9]

A. Μία ημικρανική κρίση που πληρεί τα κριτήρια B και C.
B. Σε ασθενή με 1.2 Ημικρανία με αύρα, το παρόν επεισόδιο είναι τυπικό των προηγούμενων επεισοδίων, με εξαίρεση ότι ένα ή περισσότερα συμπτώματα της αύρας παραμένει για >60 min.
C. Η νευροαπεικόνιση καταδεικνύει ισχαιμικό έμφρακτο σε συμβατή περιοχή.
D. Δεν αποδίδεται σε άλλες διαταραχές.

Περιγραφή περίπτωσης

Παρουσιάζουμε την περίπτωση γυναίκας 40 ετών, μητέρας ενός ανήλικου τέκνου. Η ασθενής είχε ιστορικό κεφαλαλγιών με τυπική εικόνα ημικρανίας με αύρα από ηλικίας 25 περίπου ετών. Η συχνότητα της ημικρανίας ήταν συνήθως μία κρίση ανά έτος. Η αύρα προηγείτο πάντοτε της ημικρανικής κρίσης και ήταν μόνο οπτική, καθώς αποτελούνταν από σπινθηροβόλο γραμμή συνοδευόμενη από σκότωμα, που εμφανιζόταν αρχικά στο κεντρικό τμήμα του αριστερού ή δεξιού οπτικού πεδίου, και διαρκούσε 30-45 λεπτά, μετακινούμενη αργά προς την περιφέρεια. Ακολουθούσε ετερόπλευρη της αύρας κεφαλαλγία, μέτριας έντασης, με σφύζοντα χαρακτήρα, εντόπιση σε ολόκληρο το ημιμόριο της κεφαλής, συνοδευόμενη από φωτοφοβία, ηχοφοβία, οσμοφοβία και ναυτία, με συνήθη διάρκεια περίπου 24 ωρών, την οποία η ασθενής συνήθως αντιμετώπιζε με λήψη κάποιου μη στεροειδούς αντιφλεγμονώδους φαρμάκου επιτυγχάνοντας ικανοποιητική μείωση αλλά όχι εξάλειψη του πόνου. Η ασθενής δεν ελάμβανε κανένα φάρμακο συστηματικά, δεν κάπνιζε και είχε αυξημένο σωματικό βάρος (BMI: 26,1). Με την εξαίρεση του αυξημένου σωματικού βάρους και της έλλειψης σωματικής άσκησης, η ασθενής δεν είχε κάποιον γνωστό αγγειακό παράγοντα κινδύνου. Δεν υπήρχε οικογενειακό ιστορικό ημικρανίας, με ή χωρίς αύρα ή αγγειακής νόσου.

Στην τελευταία πριν την εκτίμησή της κρίση, η ασθενής παρατήρησε ότι αν και σπινθηροβόλος γραμμή εξαφανίστηκε, το σκότωμα στο αριστερό άνω ήμισυ



Εικόνα 1. Ο έλεγχος των οπτικών πεδίων ανέδειξε έλλειμμα στο αριστερό άνω τμήμα των οπτικών πεδίων αμφοτερόπλευρα.

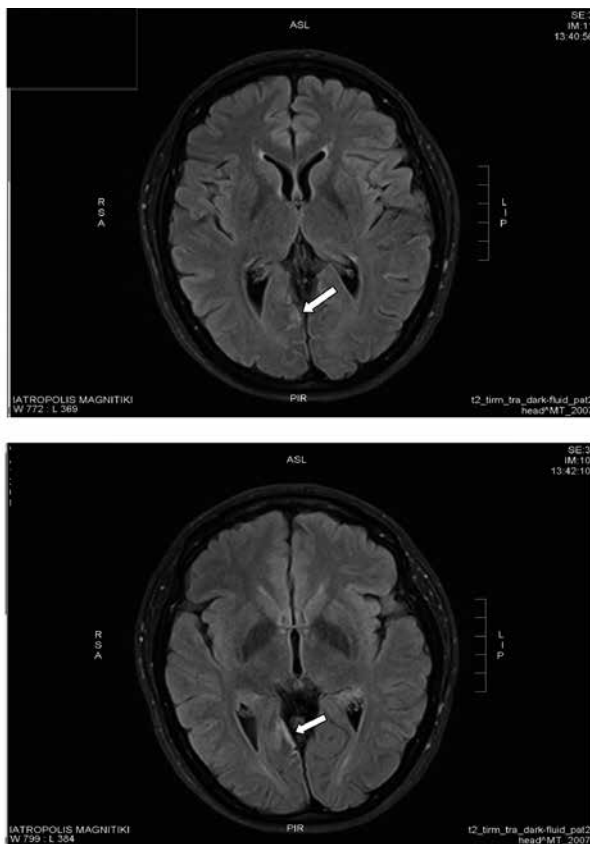
του αριστερού οπτικού πεδίου δεν υποχώρησε πριν την έναρξη του άλγους, όπως γινόταν πάντα, αλλά επέμεινε καθ’ όλη τη διάρκεια της συγκεκριμένης ημικρανικής κρίσης, αλλά και για το επόμενο χρονικό διάστημα. Κατά την προσέλευσή της για εξέταση, 20 περίπου ημέρες μετά την τελευταία κρίση, το σύμπτωμα σαφώς παρέμενε με αμετάβλητη ένταση.

Η νευρολογική εξέταση της ασθενούς ήταν ενδεικτική για άνω αριστερά τεταρτοκυκλική ημιανοψία, ενώ δεν υπήρχε κανένα άλλο παθολογικό εύρημα. Συστήθηκε περαιτέρω έλεγχος οπτικών πεδίων, που ανέδειξε έλλειμμα στο αριστερό άνω τμήμα και των δύο οπτικών πεδίων (Εικόνα 1), και μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου που ανέδειξε φλοιϊκό έμφρακτο στο πρόσθιο τμήμα της δεξιάς πηκκτραίας σχισμής (Εικόνες 2 και 3). Ως εκ τούτου, η διάγνωση του ημικρανικού εμφράκτου τέθηκε σύμφωνα με τα κριτήρια της International Headache Society.

Περαιτέρω εκτεταμένος εργαστηριακός έλεγχος (καρδιολογικός, αγγείων τραχήλου και εγκεφάλου, αιματολογικός, ανοσολογικός, θρομβοφιλίας) απέτυχε να αναδείξει κάποια αιτία δημιουργίας του εμφράκτου. Στην ασθενή συστήθηκε προφυλακτική θεραπεία με τοπιραμάτη σε δόση 100mg/24h, καθώς και αντιαιμοπεταλιακή αγωγή, σύμφωνα με τα προτεινόμενα στη διεθνή βιβλιογραφία για ανάγκη προφυλακτικής θεραπείας σε περίπτωση ιστορικού ημικρανικού εμφράκτου [10].

Συζήτηση

Σύμφωνα με τα ισχύοντα διαγνωστικά κριτήρια (ICHD-III, beta version, τα οποία δεν έχουν διαφοροποιηθεί στη συγκεκριμένη περίπτωση σε σχέση με τα προηγούμε κριτήρια της ICHD-II) για να τεθεί



Εικόνες 2 και 3. Μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου (ακολουθίες FLAIR). Αναδεικνύεται μικρό φλοιϊκό έμφρακτο στο πρόσθιο τμήμα του δεξιού ινιακού λοβού (λευκά βέλη).

η διάγνωση του ημικρανικού εμφράκτου, απαιτείται σε έναν ασθενή με ημικρανία με αύρα να αναπτυχθεί νευρολογικό έλλειμμα κατά τη διάρκεια ενός φαινομενικά τυπικού επεισοδίου, το νευρολογικό έλλειμμα να μιμείται ακριβώς την αύρα περασμένων επεισοδίων, αλλά να διαρκεί για περισσότερο από 60 λεπτά και ο νευροαπεικονιστικός έλεγχος να απεικονίσει ισχαιμικό έμφρακτο στη σχετική περιοχή, ενώ η κατάσταση αυτή να μην είναι δυνατόν να αποδοθεί σε άλλη διαταραχή [9]. Είναι προφανές ότι το ημικρανικό έμφρακτο θα πρέπει να διακρίνεται από την εμφάνιση ισχαιμικού εγκεφαλικού επεισοδίου σε ημικρανικό ασθενή (με ημικρανία με ή χωρίς αύρα), από το εγκεφαλικό έμφρακτο που συνοδεύεται από συμπτώματα που μοιάζουν με ημικρανία (με ή χωρίς αύρα), αλλά και από την ανεύρεση ενός «σιωπηλού» εμφράκτου που διαπιστώνεται τυχαία σε νευροαπεικόνιση ενός ασθενούς με τρέχον ή παλαιό ιστορικό ημικρανίας. Ωστόσο, στην πράξη η διάκριση των περιπτώσεων δεν γίνεται και έτσι πολλοί ασθενείς που ανήκουν στις προαναφερθείσες περιπτώσεις λαθεμένα διαγιγνώσκονται ως πάσχοντες από ημικρανικό έμφρακτο.

Με βάση τα αυστηρά και συγκεκριμένα διαγνωστικά κριτήρια, το ημικρανικό έμφρακτο θεωρείται σπανιό-

τατο, με τα υπάρχοντα στοιχεία να υπολογίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του σε περίπου 0,8-1,7/ 100.000 ασθενών με ημικρανία με αύρα το χρόνο [11,12]. Με μια αδρή γενίκευση, και χρησιμοποιώντας ευρωπαϊκά επιδημιολογικά δεδομένα για τον επιπολασμό της ημικρανίας και της ημικρανίας με αύρα, αυτοί οι αριθμοί σημαίνουν ότι αναμένεται περίπου 1 ή 2 περιστατικά το χρόνο στην Ελλάδα.

Η περίπτωση που περιγράφουμε, πέρα από το ότι πληροί με απόλυτη ακρίβεια τα διαγνωστικά κριτήρια του ημικρανικού εμφράκτου συμφωνεί πλήρως και με τα περιγραφέντα ως τυπικά κλινικά χαρακτηριστικά των ασθενών αυτών. Πρόκειται συνήθως για γυναίκες, ηλικίας 30-45 ετών με ισχαιμική βλάβη που αφορά στην οπίσθια κυκλοφορία [11,12]. Το τελευταίο βέβαια είναι απολύτως αναμενόμενο, αν σκεφτούμε ότι το ημικρανικό έμφρακτο συμβαίνει κατά την αύρα και η οπτική τουλάχιστον αύρα, που είναι και η συνηθέστερη, συμβαίνει στον ινιακό λοβό, σε περιοχές που αρδεύονται από την οπίσθια κυκλοφορία.

Το στοιχείο που έχει ενδιαφέρον στην περιγραφόμενη περίπτωση είναι το γεγονός ότι οι κρίσεις της ημικρανίας με αύρα εμφανίζονταν με μικρή συχνότητα, περίπου μια φορά το χρόνο, ήταν μέτριας εντάσεως και διάρκειας και ανταποκρίνονταν στα αναλγητικά και έτσι δεν προβλημάτισαν στο παρελθόν την ασθενή, ούτε καν για το αν θα έπρεπε να συμβουλευτεί νευρολόγο. Βέβαια, με δεδομένη την ως το συγκεκριμένο επεισόδιο μορφή της ημικρανίας της, ακόμη και αν είχε επισκεφθεί γιατρό πιθανότατα (και ορθά, σύμφωνα με τα ισχύοντα κριτήρια ως σήμερα) δεν θα είχε λάβει κάποια προφυλακτική αγωγή οποιουδήποτε τύπου.

Αν και είναι γνωστό ότι η ημικρανία με αύρα, αποτελεί ανεξάρτητο παράγοντα κινδύνου για ισχαιμική αγγειακή νόσο του εγκεφάλου [1-4,13,14], καθώς και ότι συχνότητα κρίσεων ημικρανίας με αύρα μεγαλύτερη από 1 το χρόνο μάλλον σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης ισχαιμικού αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου [13,15] ένας ασθενής με μία κρίση ημικρανίας με αύρα το χρόνο και χωρίς ιδιαίτερους άλλους παράγοντες κινδύνου, πέρα από αυξημένο σωματικό βάρος, δύσκολα θα περίμενε κάποιος ότι θα μπορούσε να υποστεί αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο. Ωστόσο, υπάρχει η άποψη ότι ανεξάρτητα του παράγοντα της χρόνιας και συχνής έκθεσης του εγκεφάλου στην ημικρανική αύρα, που πιθανολογείται πως προκαλεί κάποιου βαθμού ευαισθητότητα, και άλλοι, αδιευκρίνιστοι ως τώρα παράγοντες μπορεί να παίζουν ρόλο. Οι σύγχρονες υποθέσεις για το ημικρανικό έμφρακτο αναφέρουν την απευθείας επίδραση στην εγκεφαλική κυκλοφορία μέσω αγγειοσυστολής μικροαγγείων (ολιγαιμία σχετιζόμενη με την εξαπλούμενη φλοιϊκή καταστολή) [16,17], σπασμό μεγάλων ενδοκρανιακών αγγείων ή/ και αγγειακή υπερπηκτικότητα σχετιζόμενη με διαταραχές του ενδοθήλιου [18], είτε για έμμεση δράση ως προδιαθεσικός παράγοντας που επηρεάζει τη λειτουργία του ενδοθήλιου. Τα αποτελέσματα

των μελετών στα παραπάνω πεδία σε συνδυασμό με γενετικές μελέτες ίσως μελλοντικά ρίξουν φώς σε αυτόν τον τομέα της επιστήμης μας, απαντώντας στο σημαντικό ερώτημα γιατί οι ασθενείς με ημικρανία με αύρα έχουν σχετικά αυξημένο κίνδυνο να υποστούν αγγειακό ισχαιμικό επεισόδιο και ως εκ τούτου αν τελικά η ημικρανία, για κάποιους τουλάχιστον ασθενείς δεν είναι μια επεισοδιακή καλοήθης αλλία μια χρόνια και σχετικά επικίνδυνη κατάσταση. Οι απαντήσεις αυτές θα βοηθήσουν στην αναγνώριση των ημικρανικών ασθενών που παρουσιάζουν μεγαλύτερο κίνδυνο εμφάνισης εγκεφαλικού εμφράκτου και στην έγκαιρη και αποτελεσματικότερη προφυλακτική αγωγή.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Sacco S1, Kurth T. Migraine and the risk for stroke and cardiovascular disease. *Curr Cardiol Rep.* 2014;16(9):524.
2. Schürks M1, Rist PM, Bigal ME, Buring JE, Lipton RB, Kurth T. Migraine and cardiovascular disease: systematic review and meta-analysis. *BMJ.* 2009 Oct 27;339:3914
3. Etminan, M., et al., Risk of ischaemic stroke in people with migraine: systematic review and meta-analysis of observational studies. *BMJ,* 2005. 330(7482): p. 63.
4. Velentgas, P., et al., Severe vascular events in migraine patients. *Headache,* 2004. 44(7): p. 642-51.
5. Buzzi, M.G. and M.A. Moskowitz, The pathophysiology of migraine: year 2005. *J Headache Pain,* 2005. 6(3): p. 105-11.
6. Silberstein, S.D., Migraine pathophysiology and its clinical implications. *Cephalalgia,* 2004. 24 Suppl 2: p. 2-7.
7. Vikelis M., Papatriantafyllou J., Karageorgiou C. A novel CADASIL-causing mutation in a stroke patient. *SMW,* 2007;137:323-325.
8. Ohno, K., E. Isotani, and K. Hirakawa, MELAS presenting as migraine complicated by stroke: case report. *Neuroradiology,* 1997. 39(11): p. 781-4.
9. Headache Classification Committee of the International Headache Society (IHS). The International Classification of Headache Disorders, 3rd edition (beta version) *Cephalalgia* 2013;33(9) 629-808.
10. Evers S, Afra J, Frese A, Goadsby PJ, Linde M, May A, Sandor PS. EFNS guideline on the drug treatment of migraine - report of an EFNS task force. *Eur J Neurol* 2006 Jun;13(6):560-72.
11. Henrich, J.B., et al., Stroke and migraine in the Oxfordshire Community Stroke Project. *J Neurol,* 1986. 233(5): p. 257-62.
12. Sochurkova, D., et al., Migraine history and migraine-induced stroke in the Dijon stroke registry. *Neuroepidemiology,* 1999. 18(2): p. 85-91.
13. Donaghy, M., C.L. Chang, and N. Poulter, Duration, frequency, recency, and type of migraine and the risk of ischaemic stroke in women of childbearing age. *J Neurol Neurosurg Psychiatry,* 2002. 73(6): p. 747-50.
14. Tzourio, C., et al., Case-control study of migraine and risk of ischaemic stroke in young women. *BMJ,* 1995. 310(6983): p. 830-3.
15. Kruit, M., et al., Migraine is associated with an increased risk of deep white matter lesions, sub-clinical posterior circulation infarcts and brain iron accumulation: the population-based MRI CAMERA study. *Cephalalgia,* 2009.
16. Cao, Y., et al., Functional MRI-BOLD of visually triggered headache in patients with migraine. *Arch Neurol,* 1999. 56(5): p. 548-54.
17. Hadjikhani, N., et al., Mechanisms of migraine aura revealed by functional MRI in human visual cortex. *Proc Natl Acad Sci U S A,* 2001. 98(8): p. 4687-92.
18. Lee ST, Chu K, Jung KH, Kim DH, Kim EH, Choe VN, Kim JHet al. Decreased number and function of endothelial progenitor cells in patients with migraine. *Neurology.* 2008;70(17):1510-7.

ΚΡΑΝΙΟΕΓΚΕΦΑΛΙΚΕΣ ΚΑΚΩΣΕΙΣ ΠΑΙΔΙΚΗΣ - ΕΦΗΒΙΚΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ - ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Ανασκόπηση διετίας από την περιοχή της Θράκης

Θ. Μπιρμπιλής, Γ. Μάτης, Λ. Παπαθεοδοσίου, Α. Εσεμπίδης, Α. Ραμπότας, Μ. Συμεού, Κ. Κοντογιαννίδης
 Νευροχειρουργική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΔΠΘ, Π.Γ.Ν. Αλεξανδρούπολης

Περίληψη

ΣΚΟΠΟΣ. Αναδρομική μελέτη κρανιοεγκεφαλικών κακώσεων (ΚΕΚ) ασθενών παιδικής – εφηβικής ηλικίας, που αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά στην περιοχή της Θράκης. **ΥΛΙΚΟ-ΜΕΘΟΔΟΣ.** Από 01/01/2009 έως 31/12/2010 αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά 82 περιστατικά με ΚΕΚ. Από αυτά, τα 20 (24%) ήταν παιδιά και έφηβοι με ηλικία 50 ημερών έως 18 ετών. Οι 17 από τους 20 ασθενείς (85%) ήταν αγόρια και τα 3 (15%) ήταν κορίτσια. 11 ασθενείς ήταν μουσουλμάνοι (55%) και όλοι προέρχονταν από τους Νομούς Έβρου, Ροδόπης και Ξάνθης. **ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ.** Ως αιτίες των κακώσεων σε 15 ασθενείς (75%) αναφέρθηκαν τα τροχαία ατυχήματα, σε 3 (15%) η πτώση από ύψος και σε 2 (10%) τα οικιακά ατυχήματα. Τα 16 παιδιά (80%) εμφάνισαν τιμή GCS ≤ 8 και τα 4 (20%) τιμή GCS > 8. Η διενεργηθείσα αξονική τομογραφία ανέδειξε σε 9 περιπτώσεις (45%) κάταγμα κρανίου με οξύ επισκληρίδιο αιμάτωμα, σε 4 (20%) εμπιεστικό κάταγμα κρανίου, σε 4 (20%) διάχυτο εγκεφαλικό οίδημα με εγκεφαλικές θλάσεις, σε 1 (5%) κάταγμα βάσεως κρανίου και σε 2 (10%) οξύ υποσκληρίδιο αιμάτωμα. Όλοι οι ασθενείς υποβλήθηκαν σε χειρουργική επέμβαση και 5 (25%) εισήλθαν στο χειρουργείο με ανισοκορία. Διενεργήθηκαν 11 κρανιοτομές με αφαίρεση αιματώματος, 4 αποσυμπιεστικές κρανιεκτομές με πλαστική μήνιγγος, 4 χειρουργικές ανατάξεις εμπιεστικών καταγμάτων, 1 χειρουργική στεγανοποίηση πρόσθιου κρανιακού βόθρου και 15 κρανιοανατρήσεις με τοποθέτηση καθετήρα μέτρησης ενδοκράνιας πίεσης. Μετεχειρητικά, 15 ασθενείς αντιμετωπίστηκαν περαιτέρω στη ΜΕΘ, σε 5 ασθενείς έτυχε οι βλάβες να επιτρέψουν τη μετεχειρητική αποσωλήνωση, σημειώθηκαν 2 μετεχειρητικοί θάνατοι (10%) από κακοήθη ενδοκράνια υπέρταση και 2 ασθενείς εμφάνισαν νευρολογικό υπόλειμμα. **ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.** Τα τροχαία ατυχήματα αποτελούν την κύρια αιτία ΚΕΚ της παιδικής ηλικίας στη Θράκη. Το επισκληρίδιο αιμάτωμα φαίνεται ως η πιο συχνή βλάβη. Η έγκαιρη χειρουργική αντιμετώπιση είναι καθοριστικής σημασίας για την περαιτέρω ευνοϊκή έκβαση.

Λέξεις ευρετηρίου: Κρανιοεγκεφαλικές κακώσεις, χειρουργική αντιμετώπιση, Θράκη, παιδιά, έφηβοι

TRAUMATIC BRAIN INJURIES IN CHILDREN & TEENAGERS- SURGICAL MANAGEMENT. A TWO-YEAR (2009-2011)

Experience in the region of Thrace

T. Birbilis, G. Matis, L. Papatheodosiou, A. Esembidis, A. Rambotas, M. Symeoy, K. Kontogiannidis
 Department of Neurosurgery, University Hospital of Alexandroupolis, Democritus University of Thrace, Medical School, Alexandroupolis, Greece

Abstract

OBJECTIVE. Retrospective study of traumatic brain injuries (TBI) affecting children and teenagers in Thrace, Greece. **METHOD.** During the period 01/01/2009-31/12/2011 82 patients were diagnosed with TBI and treated surgically. Among them, 20 were children and teenagers. Epidemiological data, operative reports and outcome are discussed. **RESULTS.** Falls, traffic and domestic accidents constituted the major aetiology of TBI. CT images revealed skull fractures, diffuse cerebral oedema, subdural and epidural haematomas. Surgical treatment included craniotomies, craniectomies and intracranial pressure measurements. 2 out of 20 patients (10%) were deceased. **CONCLUSIONS.** Traffic accidents represented the most common cause of TBI in this age group. Epidural haematomas were the more frequent lesion. Finally, it is stressed that favourable outcome was strongly associated with prompt surgical intervention.

Key words: Traumatic brain injuries, surgical management, Thrace, children, teenagers

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι κρανιοεγκεφαλικές κακώσεις (ΚΕΚ) αφορούν περίπου 1,5 εκατομμύριο άτομα στις ΗΠΑ. Υπολογίζεται ότι από το 1,5 εκατομμύριο, 50.000 πεθαίνουν και 80.000 οδηγούνται σε μακροχρόνια ανικανότητα. Σήμερα, ζουν με αναπηρίες, λόγω ΚΕΚ, 5 εκατομμύρια άτομα και το ετήσιο κόστος ανέρχεται στα 56,3 δισεκατομμύρια δολάρια.¹

Το τραύμα είναι η πρώτη αιτία θανάτου σε παιδιά >1 έτους και η τρίτη (μετά από τις συγγενείς ανωμαλίες και το σύνδρομο αιφνιδίου θανάτου) σε παιδιά <1 έτους.² Καθώς τα παιδιά μεγαλώνουν, οι πτώσεις ως αιτία μειώνονται, αλλά αυξάνονται τα τροχαία ατυχήματα με ποδήλατα, μηχανές και αυτοκίνητα.³ Όσον αφορά στις ΚΕΚ, στις ΗΠΑ παρατηρούνται 150.000 παιδιατρικές ΚΕΚ και 70 εισαγωγές/100.000 παιδιά <17 ετών με αποτέλεσμα 7.000 θανάτους και 29.000 παιδιά με νέες μόνιμες ανικανότητες κάθε χρόνο.^{4,5} Στη Σουηδία η επίπτωση είναι 12/100.000 για ηλικίες 0-17 και ως αιτίες αναφέρονται τα τροχαία (60%) και οι πτώσεις (22%).⁶

Σκοπός της μελέτης αυτής είναι η παρουσίαση αναδρομικά στοιχείων που αφορούν την διάγνωση και την αντιμετώπιση των ΚΕΚ της παιδικής-εφηβικής ηλικίας στην περιοχή της Θράκης, για την οποία τα ως τώρα δεδομένα είναι ελάχιστα.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ

Από 01/01/2009 έως 31/12/2011 αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά συνολικά 82 περιστατικά με ΚΕΚ. Από αυτά, τα 20 (24%) ήταν παιδιά και έφηβοι με ηλικία 50 ημερών έως 18 ετών. Οι 17 από τους 20 ασθενείς (85%) ήταν αγόρια και τα 3 (15%) ήταν κορίτσια. 11 ασθενείς ήταν μουσουλμάνοι (55%) και όλοι προέρχονταν από τους Νομούς Έβρου, Ροδόπης και Ξάνθης.

Μελετήθηκαν αναδρομικά η αιτία, η κλινική εικόνα που εμφάνιζαν τα παιδιά κατά την υποδοχή τους στο Τμήμα Επειγόντων Περιστατικών (με ιδιαίτερη βαρύτητα στη μέτρηση της τιμής της Κλίμακας της Γλασκώβης (GCS)), τα απεικονιστικά ευρήματα στην Αξονική Τομογραφία (ΑΤ) εγκεφάλου-κρανίου που διενεργήθηκε σε όλους τους ασθενείς, οι χειρουργικές επεμβάσεις που απαιτήθηκαν και η τελική έκβαση.

Σημειώνεται ότι για παιδιά 4-15 ετών η μέτρηση της GCS έγινε όπως στους ενήλικες, ενώ για παιδιά <4 ετών η λεκτική απάντηση αξιολογήθηκε ως εξής:⁷

- 5 – φλυαρία, γουργούρισμα, λέξεις
- 4 – λιγότερες από το συνηθισμένο λέξεις
- 3 – κλάμα μόνο στον πόνο
- 2 – βογκητά/στεναγμοί στον πόνο
- 1 – καμία αντίδραση.

Η επιλογή της ΑΤ ως απεικονιστικής μεθόδου έγινε, διότι εμφανίζει τα εξής πλεονεκτήματα: είναι γρήγορη, διαθέσιμη, όχι ακριβή και αναδεικνύει τα γραμμικά κατάγματα του θόλου του κρανίου, τα εμπιστικά κατάγματα και τα κατάγματα της βάσεως του κρανίου.³

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Η ανάλυση των στοιχείων των ασθενών ανέδειξε ως αιτία των ΚΕΚ τα τροχαία ατυχήματα σε 15 περιπτώσεις (75%), τις πτώσεις από ύψος σε 3 (15%) και τα οικιακά ατυχήματα σε 2 (10%).

Το σύνολο των ασθενών υπεβλήθη σε ΑΤ εγκεφάλου-κρανίου, τα ευρήματα της οποίας αναφέρονται στον πίνακα 1. Φαίνεται ότι το πιο συχνό απεικονιστικό εύρημα αποτελούν τα οξεία επισκληρίδια αιμάτωμα (εικ. 1, 2).

Πίνακας 1. Ευρήματα ΑΤ σε ασθενείς με ΚΕΚ

Εύρημα	Ασθενείς	(%)
Κάταγμα κρανίου με οξύ επισκληρίδιο αιμάτωμα	9	45
Διάχυτο εγκεφαλικό οίδημα με εγκεφαλικές θλάσεις	4	20
Εμπιστικό κάταγμα κρανίου	4	20
Οξύ υποσκληρίδιο αιμάτωμα	2	10
Κάταγμα βάσεως κρανίου	1	5

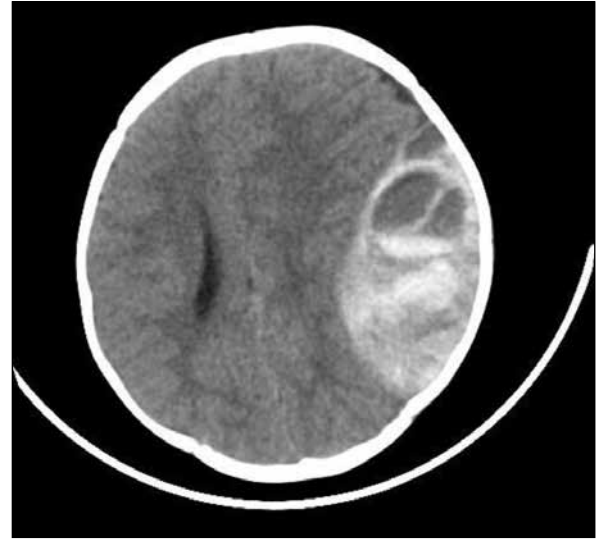
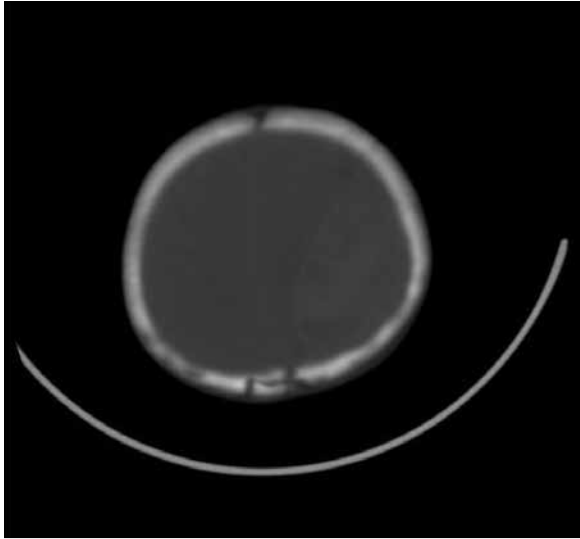
Όλοι οι ασθενείς υποβλήθηκαν σε χειρουργική επέμβαση και 5 από αυτούς (25%) εισήλθαν στο χειρουργείο με ανισοκορία (εγκολλησμός σε εξέλιξη). Στον πίνακα 2 παρουσιάζονται οι διενεργηθείσες χειρουργικές επεμβάσεις.

Μετεχειρητικά, 15 ασθενείς (>10 ετών) αντιμετωπίστηκαν περαιτέρω στη ΜΕΘ, ενώ σε 5 ασθενείς (όλοι <5 ετών) κατέστη δυνατή η μετεχειρητική αποσωλήνωση. Σημειώθηκαν 2 μετεχειρητικοί θάνατοι (10%) και σε 2 ασθενείς παρατηρήθηκε νευρολογικό έλλειμμα.

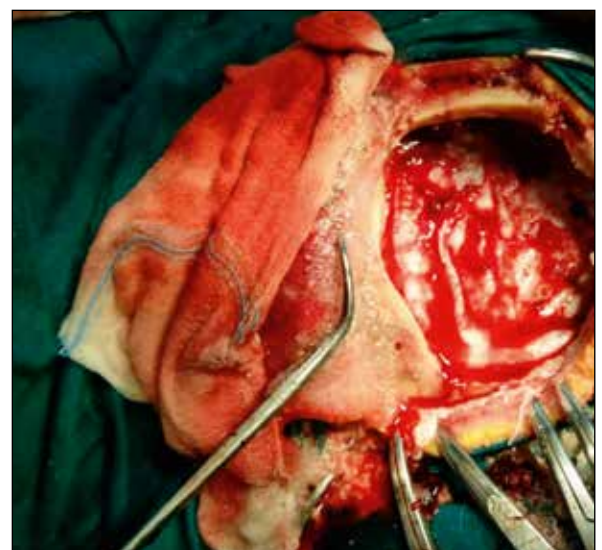
ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Οι ΚΕΚ στον υπό εξέταση πληθυσμό παρουσιάζουν ορισμένες ιδιαιτερότητες, διότι στα παιδιά: 1) η κρανιακή κάψα λεπτή και ελαστική, 2) οι τραυματισμοί από θλαστικά αντικείμενα οδηγούν είτε σε ρήξη της κρανιακής κάψας είτε σε εμπύεσμα, 3) η εγκεφαλική ουσία δεν είναι τόσο συμπαγής, 4) υπάρχει μεγάλη τάση για εγκεφαλικό οίδημα, 5) οι κρανιακές ραφές μπορεί να συγχέονται με κάταγμα, 6) ο εγκεφαλος αποτελεί το 12% του βάρους σώματος (ενώ είναι 2-3% στους ενήλικες), άρα η κατανάλωση οξυγόνου και γλυκόζης είναι μεγαλύτερη, 7) είναι συχνή ανάπτυξη υποογκαιμίας και 8) οι αυχενικοί μύες είναι αδύναμοι και, συνεπώς, ο εγκεφαλος είναι ευαίσθητος σε δυνάμεις επιβράδυνσης.⁷⁻⁹

Κατά την εκτίμηση των ασθενών ελέγχθηκαν: 1) οι αναπνευστικές οδοί – εισρόφηση, δήγμα γλώσσας, απόφραξη βρόγχων από θρόμβους αίματος, επιδείνωση οιδήματος και εγκεφαλικών βλαβών από την



Εικόνες 1α και 1β. Επισκληρίδιο αιμάτωμα σε βρέφος 7 μηνών μετά από πτώση από το κρεβάτι με συνοδό κάταγμα κρανίου.



Εικόνα 2. Διεχειρτητική φωτογραφία επέμβασης επισκληρίδιου αιματώματος σε παιδί 15 ετών.

υποξία, 2) η καταπληξία – σφύξεις, αρτηριακή πίεση, φλεβική κυκλοφορία, χρώμα δέρματος, περιφερική τριχοειδική και κεντρική φλεβική πίεση, διούρηση, 3) το επίπεδο συνείδησης – Κλίμακα Γλασκώβης, 4) νευρολογικά σημεία – οφθαλμικές και κινητικές διαταραχές, θέση άκρων, παθολογικά αντανάκλαστικά, σπασμοί, εστιακά νευρολογικά σημεία, 5) η κεφαλή – αιμορραγίες (μάτια, αυτιά, μύτη), βλάβες δέρματος, κατάγματα και 6) τα ακτινολογικά σημεία – ακτινογραφία κρανίου (f/p), ΑΤ, αρτηριογραφία.^{10,11}

Τα τροχαία ατυχήματα αποτέλεσαν την κύρια αιτία ΚΕΚ της παιδικής ηλικίας στη Θράκη και αφορούσαν κυρίως αγόρια. Πιο συγκεκριμένα, ενοχοποιήθηκε η έλλειψη κράνους στους μοτοποδηλάτες (που ήταν, άηλωσε, και η πλειοψηφία των περιστατικών), η υπερβολική ταχύτητα, η έλλειψη προσοχής, η κατανόηση αλκοόλ, και η μη χρήση ζώνης. Σύμφωνα με τη Διεύθυνση Τροχαίας, οι χιλιόμετρικές θέσεις που συνδέονται με μεγάλη πιθανότητα πρόκλησης τροχαίων ατυχημάτων είναι στη διαδρομή Ξάνθη-Κομοτηνή οι 2-25 και στη διαδρομή Κομοτηνή-Αλεξανδρούπολη οι 5-14.¹² Διεθνώς, πάντως, η κύρια αιτία είναι οι πτώσεις, αλλά τα τροχαία είναι η κύρια αιτία στις σοβαρές ΚΕΚ.^{13,14}

Το πιο συχνό εύρημα στην ΑΤ ήταν τα οξέα επισκληρίδια αιματώματα με συνοδό κάταγμα κρανίου, ενδεικτικό παρουσίας ενδοκράνιου αιματώματος.¹⁵ Αυτά δημιουργούνται από ταυτόχρονη ρήξη αγγείου της σκληράς μήνιγγας και κρανιακής κάψας. Προκαλούν απώλεια συνείδησης μετά από ελεύθερο μεσοδιάστημα, συζυγή εκτροπή των οφθαλμών προς την πλευρά της εστίας, πάρεση και παθολογικά αντανάκλαστικά (Babinski) στην αντίθετη πλευρά. Θεραπευτικά επιχειρείται κρανιοτομία και αφαίρεση του αιματώματος, θεραπεία της καταπληξίας και του οίδηματος. Η πρόγνωση είναι καλή σε έγκαιρη αντιμετώπιση.^{9,16-19} Αντίθετα, στη βιβλιογραφία η συχνότητα των επισκληριδίων αιματωμάτων είναι πιο μικρή και ανέρχεται στο 1-3% των παιδιών με ΚΕΚ.³ Οι 2 μετεγχειρητικοί θάνατοι (10%) αποδόθηκαν σε κακοήθη ενδοκράνια υπέρταση (στην ΑΤ το οίδημα και θλάσεις ήταν εμφανείς) και ως ποσοστό είναι μικρότερο από το 18-33% που αναφέρουν ξένοι ερευνητές.²⁰⁻²² Οι ενδοκοιλιακοί καθετήρες μέτρησης της ενδοκρανιακής πίεσης προσέφεραν σημαντική βοήθεια στη θεραπευτική αντιμετώπιση των ασθενών.¹⁸

Σε 2 περιπτώσεις οξέων υποσκληριδίων αιματωμάτων δεν αναπτύχθηκε σε δεύτερο χρόνο επισκληρίδιο αιμάτωμα, κάτι που αναφέρεται στη βιβλιογραφία.²³

Όσον αφορά την έκβαση στα παιδιά που έζησαν, 1 παρέμεινε σε φυτική κατάσταση, 1 με ημιπάρεση ενώ τα υπόλοιπα 18 είχαν ευνοϊκή έκβαση.

Τέλος, κρίνεται σκόπιμο να τονιστεί η αναγκαιότητα ταχύτατης εξειδικευμένης νευροχειρουργικής αντιμετώπισης των ΚΕΚ. Η ίδρυση ΜΕΘ παιδών στο Νοσοκομείο θα συνέβαλε στην καλύτερη έκβαση των νοσηλευόμενων παιδιών.^{21,22}

Βιβλιογραφία

1. Brain Injury Association of America. *Brain Injury: THE TEENAGE YEARS. Understanding and Preventing Teenage Brain Injury*. 2001:1-11.
2. Guerrero JL, Thurman DJ, Sniezek JE. Emergency dept visits associated with traumatic brain injury: United States, 1995-1996. *Brain Inj* 2000, 14:181-186.
3. Poussaint TY, Moeller KK. Imaging of pediatric head trauma. *Neuroimag Clin N Am* 2002, 12:271-294.
4. Schaefer AJ, Shields BJ, Hostetler SG et al. Incidence of pediatric traumatic brain injury and associated hospital resource utilization in the United States. *Pediatrics* 2006, 118:483-492.
5. Mazzola CA, Adelson PD. Critical care management of head trauma in children. *Crit Care Med* 2002, 30:S393-S401.
6. Emanuelson I, Wendt LV. Epidemiology of traumatic brain injury in children and adolescents in south-western Sweden. *Acta Paediatr* 1997, 86:730-735.
7. Knight GJ, Slater AJ. Neurological emergencies in children. In: Bersten AD, Soni N (eds) *Oh's Intensive Care Manual*. 5th ed. Butterworth-Heinemann, 2003:1053-1065.
8. Kochanek PM. Pediatric traumatic brain injury: Quo Vadis? *Dev Neurosci* 2006, 28:244-255.
9. Bettex M, Kuffer F, Schärli A. Επίτομη Χειρουργική Παιδών. Διάγνωση, ενδείξεις και θεραπευτική αντιμετώπιση. Αθήνα. Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, 1990:38-46.
10. Τσουμάκας Κ. Η αντιμετώπιση του πολυτραυματισμένου παιδιού – Βασικές αρχές. *Δελτ Α' Παιδιατρ Κλιν Πανεπ Αθηνών* 2005, 52:128-135
11. Brunelle F, Boddaert N. Imagerie des traumatismes crâniens chez l' enfant. *J Radiol* 2005, 86:253-262.
12. Αρχηγείο Ελληνικής Αστυνομίας. Διεύθυνση Τροχαίας. Κατάσταση θέσεων Εθνικού Οδικού Δικτύου, που παρατηρείται συχνότητα πρόκλησης θανατηφόρων ατυχημάτων. Ιστοσελίδα: <http://www.ydt.gr/main/Article.jsp?ArticleID=23450> (επίσκεψη: 22/05/2012).
13. Fearnside MR & Simpson DA. Epidemiology. In: Reilly P & Bullock R (eds). *Head Injury*. Chapman & Hall. London, 1997:3-24.
14. Parslow RC, Morris KP, Tasker RC et al. Epidemiology of traumatic brain injury in children receiving intensive care in the UK. *Arch Dis Child* 2005, 90:1182-1187.
15. Teasdale GM, Murray G, Anderson E et al. Risks of acute traumatic intracranial haematoma in children and adults: implications for managing head injuries. *BMJ* 1990, 300:363-367.
16. Rocchi G, Caroli E, Raco A et al. Traumatic epi-

- dural haematoma in children. *J Child Neurol* 2005, 20:569-572.
17. Crimmins DW, Palmer JD. Snapshot view of emergency neurosurgical head injury care in Great Britain and Ireland. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2000, 68:8-13.
 18. Adelson PD, Bratton SL, Carney NA et al. Surgical treatment of pediatric intracranial hypertension. *Pediatr Crit Care Med* 2003, 4:S56-S59.
 19. Ducrocq SC, Meyer PG, Orliaguet GA et al. Epidemiology and early predictive factors of mortality and outcome in children with traumatic severe brain injury: Experience of a French pediatric trauma center. *Pediatr Crit Care Med* 2006, 7:461-467.
 20. White JR, Farukhi Z, Bull C et al. Predictors of outcome in severely head-injured children. *Crit Care Med* 2001, 29:534-540.
 21. Anonymous. Trauma systems, pediatric trauma centers, and the neurosurgeon. *Pediatr Crit Care Med* 2003, 4:S5-S8.
 22. Matthews NT. Paediatric trauma. In: Bersten AD, Soni N (eds) *Oh's Intensive Care Manual*. 5th ed. Butterworth-Heinemann, 2003:1067-1073.
 23. Πλλάκας Σ, Σφακιανός Γ, Προδρόμου Ν. Δύο σπάνιες περιπτώσεις οξέων υποσκληριδίων αιματωμάτων ακολουθουμένων από επισκληρίδιο αιμάτωμα. *Δελτ Α΄ Παιδιατρ Κλιν Πανεπ Αθηνών* 2006, 53:332-336.

ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΑΦΑΣΙΑΣ: ΠΙΛΟΤΙΚΗ ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΟΥ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟΥ ΕΡΓΑΛΕΙΟΥ LOGOS-APHASIA ΣΕ ΕΝΗΛΙΚΕΣ ΜΕ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ

Ε. Ι. Τόκη¹, Π. Φακίτσα¹, Α. Κυρίτσας², Δ. Δρόσος³, Ε. Καρβούνη², Σ. Γ. Βούλγαρης³, Σ. Γιαννόπουλος²

¹ Τμήμα Λογοθεραπείας, Σχολή Επαγγελμάτων Υγείας & Πρόνοιας, ΤΕΙ Ηπείρου, Ιωάννινα, Ελλάδα

² Νευρολογική Κλινική Πανεπιστημιακού Γενικού Νοσοκομείου Ιωαννίνων

³ Νευροχειρουργική Κλινική Πανεπιστημιακού Γενικού Νοσοκομείου Ιωαννίνων

Περίληψη

Η διαγνωστική διαδικασία της αφασίας αφορά: (i) τη διάγνωση παρουσίας και τύπου αφασικού συνδρόμου και τον εντοπισμό βλάβης που προκαλεί ελλείμματα λόγου, (ii) τη μέτρηση της απόδοσης σε δεξιότητες λόγου και (iii) τη δημιουργία «προφίλ» με τις γλωσσικές ικανότητες και αδυναμίες του ασθενή ώστε να σχεδιαστεί το πλήρο θεραπείας αποκατάστασης.

Ο σκοπός της έρευνας αυτής ήταν η διερεύνηση της αξιοπιστίας της ηλεκτρονικής διάγνωσης σε αφασικούς ασθενείς. Συγκεκριμένα χρησιμοποιείται το ελληνικό ηλεκτρονικό διαγνωστικό εργαλείο LOGOS-APHASIA για την αξιολόγηση προφορικού και γραπτού λόγου ενηλίκων με δομικές βλάβες εγκεφάλου. Το δείγμα της έρευνας είναι 23 ασθενείς με αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο, όγκο εγκεφάλου, πλάγια αμυατροφική σκλήρυνση και εγκεφαλίτιδα. Εφαρμόστηκε το ηλεκτρονικό διαγνωστικό τεστ και τα αποτελέσματά του συγκρίθηκαν με τον κλινικό έλεγχο. Βρέθηκε ότι (i) τα αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια (ΑΕΕ) αποτελούν την πλειοψηφία των αιτιών της αφασίας (56,5%), (ii) κυρίαρχος τύπος αφασίας του δείγματος εμφανίζεται η αφασία Broca (30%), (iii) οι τομείς της επικοινωνίας με τα χαμηλότερα ποσοστά επιτυχίας είναι η γραφή (13%) και οι γνωστικές ικανότητες (19%). Τα αποτελέσματα της έρευνας παρουσιάζονται αναλυτικά, συζητούνται και υποδεικνύουν τη χρησιμότητα του ηλεκτρονικού διαγνωστικού εργαλείου που σε συνδυασμό με τις απεικονιστικές μεθόδους και την κλινική εξέταση μπορούν να συμβάλουν στην εξαγωγή συμπερασμάτων για την διάγνωση της αφασίας.

Λέξεις ευρητηρίου: Διάγνωση, Αφασία, Νευρολογικές Διαταραχές, Διαγνωστικά εργαλεία αφασίας

APHASIA e-DIAGNOSIS: LOGOS-APHASIA DIAGNOSTIC TOOL. A PILOT STUDY IN ADULTS WITH NEUROLOGICAL DISORDERS

Ε. Ι. Τόκη¹, Π. Fakitsa¹, Α. Kiritsis², Δ. Drosos³, Ε. Karvouni², Σ. G. Voulgaris³, Σ. Giannopoulos²

¹ Department of Speech and Language Therapy, School of Health and Welfare Professions, Technological Educational Institute (TEI) of Epirus, Ioannina, Greece

² Dept of Neurology, School of Medicine, University of Ioannina, Ioannina, Greece

³ Dept of Neurosurgery, School of Medicine, University of Ioannina, Ioannina, Greece

Abstract

The diagnostic process of aphasia concerns: (i) the diagnosis of presence and type of aphasic syndrome and the identification of damage causing language deficits, (ii) the measurement of performance in language skills and (iii) the profile creation of the patient's language skills and deficiencies in order to draw a rehabilitation plan.

The aim of the research is the study of Aphasia eDiagnosis. In particular, the electronic diagnostic tool LOGOS-APHASIA is the tool to evaluate oral and written language in adults with structural brain lesions. The research sample consists of 23 cases with stroke, brain tumor, amyotrophic lateral sclerosis and encephalitis. After collecting medical data (history and images) the diagnostic tool was applied. While strokes constitute the major cause of aphasia (56,5%) in the research sample, aphasia Broca appears to be the most common type of aphasia (30%) and the areas of communication with lower success rates are

writing (13%) and cognitive abilities (19%). A detailed report on the results of the study and a discussion on the use of the electronic diagnostic tool follow. Concluding, the aphasia eDiagnosis in conjunction with the clinical practice have the potential to contribute to the diagnostic procedures in aphasia.

Key words: Diagnosis, Aphasia, Neurological Disorders, Diagnostic tools of aphasia

Εισαγωγή

Η ASHA (2013), εκτιμά ότι υπάρχουν 80.000 νέες περιπτώσεις αφασίας ετησίως στις Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής. Το Εθνικό Ινστιτούτο Νευρολογικών Διαταραχών και Εγκεφαλικού Επεισοδίου (2013) εκτιμά ότι περίπου ένα εκατομμύριο άνθρωποι ή 1 στους 250 στις Ηνωμένες Πολιτείες σήμερα, υποφέρουν από αφασία. Άτομα κάτω των 65 ετών βιώνουν την εμπειρία της αφασίας σε ποσοστό 15%, και άνω των 85 ετών το ποσοστό αυτό αυξάνεται σε 43%, ενώ σημαντικές διαφορές στη συχνότητα εμφάνισης μεταξύ ανδρών και γυναικών δεν έχουν διαπιστωθεί (1, 2, 3).

Η επιλογή, του κατάλληλου θεραπευτικού πλαισίου προϋποθέτει μια εμπειρισταωμένη αξιολόγηση από τον κλινικό ιατρό. Οι απεικονιστικές εξετάσεις και η κλινική νευρολογική εξέταση δίνουν στοιχεία για τη συμπλήρωση του ιατρικού ιστορικού. Για την διάγνωση της αφασίας είναι απαραίτητη η εφαρμογή τυπικών ή άτυπων εξειδικευμένων διαγνωστικών εργαλείων/ διαδικασιών προσαρμοσμένων ή μη στην Ελληνική γλώσσα, όπως Minnesota Test for Differential Diagnosis of Aphasia (MTDDA), Boston Diagnostic Aphasia Examination (BDAE), Boston Assessment of Severe Aphasia (BASA), Boston Naming Test (BNT), Western Aphasia Battery (WAB), Porch Index of Communicative Ability (PICA), Aphasia Screening Test (AST), Communicative Abilities In Daily Living (CADL), PALPA Test (4-10).

Η σύγχρονη έρευνα αναδεικνύει χρήσιμα κλινικά ηλεκτρονικά εργαλεία διάγνωσης και αποκατάστασης για την αφασία που βασίζονται στην τεχνητή νοημοσύνη (11-15) και στην τεχνολογία φωνής (16). Ηλεκτρονικές προσεγγίσεις όπως το ASPA (16) και η προσπάθεια της ομάδας του Chan και συν (17) επιχειρούν την αυτόματη εξαγωγή συμπερασμάτων σχετικά με την εκτίμηση του λόγου αφασικών ασθενών. Η συνεπικουρική ηλεκτρονική θεραπεία αποκατάστασης σε χρόνια αφασία (18, 19) έχει συνεισφέρει θετικά. Εξειδικευμένα λογισμικά (i) λειτουργούν ενισχυτικά σε διαδικασίες αποκατάστασης σε αφασία εκπομπής αντιμετωπίζοντας δυσχέρειες ανάγνωσης και γραφής (Bungalow Software, Parrot Software's online programs, Attainment Software, Crick Software), (ii) δίνουν τη δυνατότητα για αποκατάσταση με υπολογιστή της επικοινωνίας ακόμα και σε περιπτώσεις βαριάς μορφής αφασίας (20) και (iii) αναδεικνύουν ηλεκτρονικά (σε διαδικτυακούς τόπους) τρόπους ανάκλησης λέξεων και κατονομασίας (21). Στα Ελληνικά έχει δημιουργηθεί το LOGOS-APHASIA (22, 23) που εξετάζει τομείς του γραπτού και του προφορικού λόγου και δίνει αυτό-

ματα αποτελέσματα για χρήση στη λογοπαθολογική έκθεση του ασθενούς.

Σκοπός αυτής της εργασίας ήταν η πιλοτική εφαρμογή του LOGOS-APHASIA σε ενήλικους νευρολογικούς ασθενείς, και η μελέτη των διαγνωστικών αποτελεσμάτων σε σχέση με την κλινική εξέταση.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ

Εργαλεία

Για την εκτίμηση περιστατικών με ελλείμματα στο λόγο, δημιουργήθηκε το LOGOS-APHASIA (22) που εξετάζει τομείς του γραπτού και του προφορικού λόγου που μπορεί να έχουν πληγεί εξαιτίας οποιασδήποτε αιτίας κι εντοπίζει πιθανά ελλείμματα. Αυτοί οι τομείς είναι η Ακουστική κατανόηση, το Λεξιλόγιο, η Ανάγνωση, η Γραφή και οι Γνωστικές ικανότητες (23). Η εφαρμογή του LOGOS-APHASIA διαρκεί κατά μέσο όρο 4' σε φυσιολογικό πληθυσμό ηλικίας 28,8±8,9 ετών και οι απαντήσεις των ασθενών καταγράφονται με ποσοστιαία μορφή σε αρχείο με κωδικό ανά ασθενή. Με το πέρας της αξιολόγησης το LOGOS-APHASIA εξάγει αυτοματοποιημένα αποτελέσματα που δηλώνουν ελλείμματα και ικανότητες στους εξεταζόμενους τομείς ώστε ο λογοθεραπευτής να τα λάβει υπόψη και να αποτυπώσει τη διαγνωστική έκθεση.

Δείγμα

Η πιλοτική εφαρμογή του LOGOS-APHASIA έγινε σε τυχαίο δείγμα από 23 νευρολογικούς ασθενείς που θέλησαν να συμμετάσχουν στην έρευνα και παρουσίαζαν στοιχεία αφασικής διαταραχής. Το δείγμα επιλέχθηκε ανεξάρτητα από το μορφωτικό και κοινωνικοοικονομικό επίπεδο. Αποτελείτο από 3 γυναίκες και 20 άνδρες, ηλικίας 21-80 ετών.

Μέθοδος

Η εφαρμογή του τεστ ήταν ατομική και γινόταν κατόπιν συναίνεσης του ασθενή και του οικογενειακού περιβάλλοντος. Με τη χρήση φορητού υπολογιστή, εφαρμόστηκε το διαγνωστικό τεστ LOGOS-APHASIA και εξετάστηκαν οι λειτουργίες: ακουστική κατανόηση, λεξιλόγιο, ανάγνωση, γραφή και γνωστικές ικανότητες.

Αναλυτικότερα, μετά την ενημέρωση του ασθενή γινόταν η εφαρμογή του διαγνωστικού εργαλείου. Από τη στιγμή που ο ασθενής είχε κατανοήσει πλήρως τη διαδικασία αξιολόγησης ξεκινούσε η εφαρμογή του εργαλείου. Συγκεκριμένα μέσω οπτικοακουστικών ερεθισμάτων του λογισμικού LOGOS-APHASIA

συλλέχθηκαν οι αποκρίσεις του κάθε ασθενούς είτε ηλεκτρονικά (με χρήση του ποντικιού ή του touchpad) είτε με τον παραδοσιακό τρόπο (υπόδειξη με το δάχτυλο, ομιλία, γραφή στο χαρτί). Στη δεύτερη περίπτωση ο κλινικός διευκόλυνε στη μεταφορά των απαντήσεων σε ηλεκτρονική μορφή.

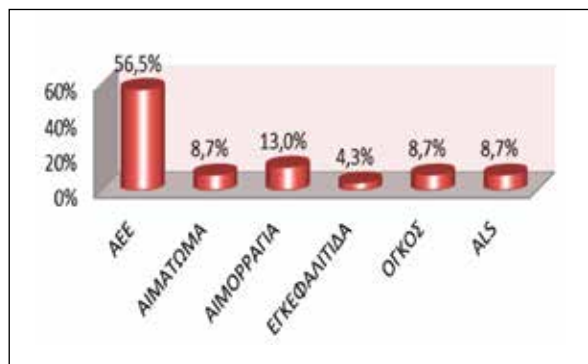
Μελετήθηκαν τα αποτελέσματα των κλινικών και απεικονιστικών εξετάσεων και ο κλινικός παρατήρησε τους ασθενείς σχετικά με τη χρήση του ηλεκτρονικού εργαλείου αξιολόγησης.

Περιορισμοί

Η συγκεκριμένη έρευνα αφορά πιλοτική εφαρμογή του ηλεκτρονικού εργαλείου LOGOS-APHASIA.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Το δείγμα της έρευνας αποτέλεσαν 23 ασθενείς με δομικές βλάβες εγκεφάλου. Συγκεκριμένα στο δείγμα ήταν 13 ΑΕΕ (8 ισχαιμικά, 5 αιμορραγικά), 2 αιματώματα (1 οξύ, 1 χρόνιο), 3 αιμορραγίες (2 ενδοεγκεφαλικές, 1 ενδοπαραεγκεφαλική), 2 όγκοι εγκεφάλου, 2 εκφυλιστικές νόσοι (ALS) και 1 εγκεφαλίτιδα (Γράφημα 1).

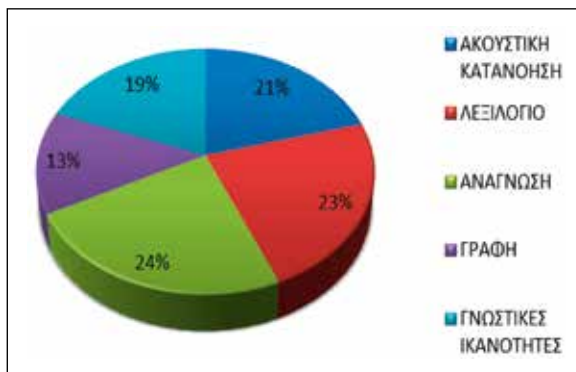


Γράφημα 1. Νευρολογικές διαταραχές του δείγματος.

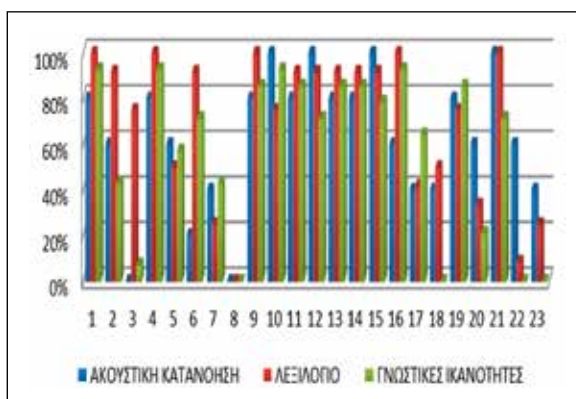
Τα αποτελέσματα του LOGOS-APHASIA έδειξαν τα ακόλουθα ποσοστά επιτυχίας ανά τομέα: 21% στην ακουστική κατανόηση, 23% στο λεξιλόγιο, 24% στην ανάγνωση, 13% στη γραφή και 19% στις γνωστικές ικανότητες. Εντοπίστηκαν ελλείμματα ανά τομέα εξέτασης σε όλους τους ασθενείς (Γραφήματα 2-4).

Από την αυτόματη αξιολόγηση του LOGOS-APHASIA στο σύνολο του δείγματος η ανάγνωση εμφάνισε υψηλά ποσοστά επιτυχίας και ακολουθεί το λεξιλόγιο και η ακουστική κατανόηση. Η γραφή και οι γνωστικές ικανότητες έδειξαν να δυσκολεύουν τα υποκείμενα στις περιπτώσεις κινητικής δυσχέρειας (πάρηση δεξιού άνω άκρου). Συγκεκριμένα έξι από τα υποκείμενα της έρευνας αρνήθηκαν τον έλεγχο της γραφής εν γνώσει του ελλείμματός τους.

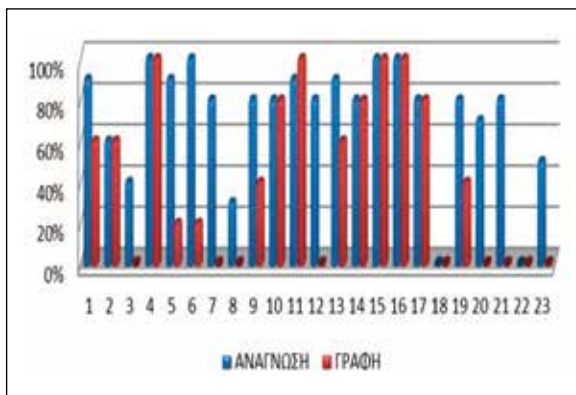
Αναλυτικότερα, όσον αφορά στον τομέα της Ακουστικής Κατανόησης, όλοι οι ασθενείς εμφάνισαν ελλείμματα στο χρονικό προσανατολισμό. Επιπλέον ελλείμματα παρουσίασε η πλειοψηφία των ασθενών με αφασία Broca, καθώς και οι ασθενείς με μεικτή αφασία στη χωρική τοποθέτηση και τη διάκριση αντικειμένων.



Γράφημα 2. Επιτυχία ανά τομέα του LOGOS-APHASIA.



Γράφημα 3. Ποσοστά επιτυχίας ακουστικής κατανόησης, λεξιλογίου και γνωστικών ικανοτήτων του LOGOS-APHASIA ανά περιστατικό.



Γράφημα 4. Ποσοστά επιτυχίας ανάγνωσης και γραφής του LOGOS-APHASIA ανά περιστατικό.

Σχετικά με το Λεξιλόγιο εντοπίστηκαν στους ασθενείς

με αφασία Broca και μεικτή αφασία ελλείμματα ως προς την αντιστοίχιση λεκτικού συνόλου με εικόνα και την κατανόηση λειτουργικότητας αντικειμένων, ουσιαστικών, καθώς και συνώνυμων και αντίθετων εννοιών.

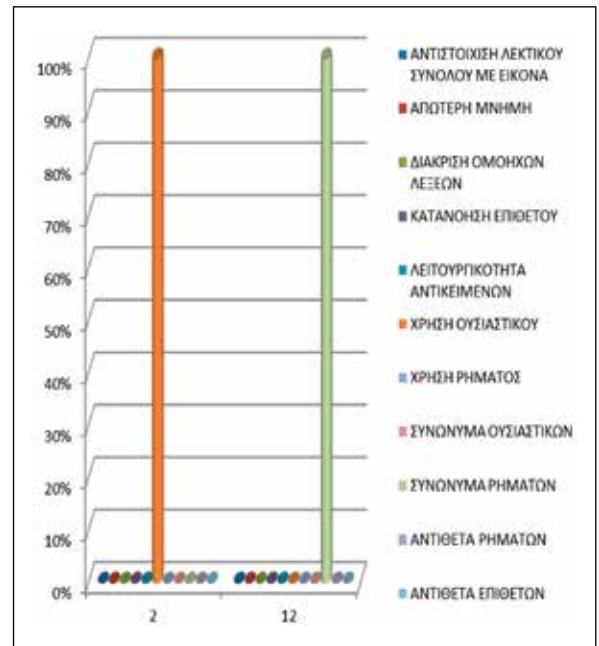
Στον τομέα της Ανάγνωσης σημειώθηκαν τα λιγότερα ελλείμματα σε ασθενείς με αφασία Broca και μεικτή αφασία, τα οποία αφορούσαν στην αναγνώριση φωνηματικού και αριθμητικού γραφήματος, τη χρήση ουσιαστικών και ρημάτων και την κατανόηση συνώνυμων ουσιαστικών.

Οι τομείς της Γραφής και των Γνωστικών Ικανοτήτων δυσκόλεψαν πολύ το σύνολο των περιστατικών ανεξαρτήτου τύπου αφασίας. Στα αποτελέσματα της Γραφής παρουσιάστηκαν ακατάλληλη γραφή χωρίς ομαλή γραφοκινητικότητα και ευθυγράμμιση στην απόδοση τόσο των φωνημάτων όσο και των αριθμών, καθώς και επαναλήψεις γραφημάτων σε μία φωνηματική ή αριθμητική ακολουθία. Επίσης εμφανίστηκαν ελλείμματα λόγω χαμηλού μορφωτικού επιπέδου (π.χ. ορθογραφικά λάθη). Τα αποτελέσματα των Γνωστικών Ικανοτήτων ανέδειξαν αδυναμίες στη βραχυπρόθεσμη μνήμη, στη γραφή (απόδοση/σειροθέτηση φωνηματικού ή/και αριθμητικού γραφήματος), στην κατηγοριοποίηση, στην αφαιρετική ικανότητα, στην υποθετική κατάσταση και χρήση αντικειμένων, ρημάτων και ουσιαστικών μέσα από τη συμπλήρωση προτάσεων.

Λαμβάνοντας υπόψη τις διαγνωστικές εκθέσεις, καθώς και τα ελλείμματα που ανέδειξε το εργαλείο LOGOS-APHASIA σε σχέση με αυτές, στο σύνολο των 23 ασθενών παρουσιάστηκαν: 7 με αφασία Broca, 2 με κατανομαστική αφασία και 2 με μεικτή αφασία. Τα υπόλοιπα άτομα (n=12) εμφανίζουν ευρήματα ποικίλου εύρους που δε συνθέτουν κάποιον τύπο αφασίας αλλά εξακολουθούν να χρίζουν λογοθεραπευτικής παρέμβασης. Χαρακτηριστική είναι, δε, η πλήρης απουσία αφασίας Wernicke και αφασίας αγωγής από το συγκεκριμένο δείγμα.

Τα διαγνωστικά αποτελέσματα του LOGOS-APHASIA έπαιξαν καθοριστικό ρόλο στον καθορισμό της διάγνωσης των επικοινωνιακών δεξιοτήτων σε συγκεκριμένους ασθενείς της έρευνας συμφωνώντας με την κλινική εξέταση, ενισχύοντας τα ευρήματα και συμβάλλοντας στην τελική διάγνωση. Επίσης, σε ασθενείς με κατανομαστική αφασία αναδεικνύεται στο LOGOS-APHASIA το κυριότερο σύμπτωμα, δηλαδή «η απώλεια συγκεκριμένης κατηγορίας λέξεων» (υποκείμενα 2 και 12). Τα αποτελέσματα του LOGOS-APHASIA συμπληρώνουν την κλινική εξέταση και τις απεικονιστικές εξετάσεις ορίζοντας τον τύπο της αφασίας ως κατανομαστική αφασία (Γράφημα 5).

Τα αποτελέσματα της παρατήρησης των κλινικών υποδεικνύουν το ενδιαφέρον των ασθενών της έρευνας να χρησιμοποιήσουν τον ηλεκτρονικό υπολογιστή και να κάνουν την ηλεκτρονική λογοπαθολογική αξιολόγηση που για κάποιους ήταν εντελώς πρωτόγνωρη εμπειρία. Ήταν σχεδόν όλοι πρόθυμοι να διεκπεραιώσουν το τεστ αφού αποτέλεσε μια ξεχωριστή



Γράφημα 5. Αποτυχία στους υποτομείς του λεξιλογίου στην κατανομαστική αφασία.

δραστηριότητα που κέντρισε την περιέργειά τους. Οι δοκιμασίες στο LOGOS-APHASIA ήταν σαφείς, σύντομες και δεν έδειξαν να δυσνασχετούν τους ασθενείς.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η πληθώρα των γλωσσικών ευρημάτων της εν λόγω έρευνας αναδεικνύει την πολυπλοκότητα της διάγνωσης της αφασίας. Ειδικότερα όπως υποδεικνύουν τα αποτελέσματα της έρευνας φάνηκε ότι τα γλωσσικά ευρήματα δεν προσδιορίζουν απαραίτητα ένα συγκεκριμένο τύπο αφασίας. Αυτό συμβαίνει σε περιστατικά που δεν κατατάσσονται σε κάποιο συγκεκριμένο τύπο αλλά παρουσιάζουν επικοινωνιακά ελλείμματα και έχουν ανάγκη λογοθεραπευτικής παρέμβασης. Ειδικότερα ο προσδιορισμός των δυνατοτήτων και αδυναμιών δίνει στον κλινικό τη δυνατότητα να δομήσει το προφίλ λόγου του ασθενή, οπότε και τη δυνατότητα να σχεδιάσει το λογοθεραπευτικό πλάνο παρέμβασης. Το διαγνωστικό λογισμικό LOGOS-APHASIA όπως φαίνεται από τα αποτελέσματα της έρευνας προσδιορίζει τις δυνατότητες και τα ελλείμματα επικοινωνίας των ασθενών.

Ιδιαίτερο ενδιαφέρον έχουν τα αποτελέσματα της αυτόματης ηλεκτρονικής αξιολόγησης του LOGOS-APHASIA στους ασθενείς με έντονα ελλείμματα εκπομπής λόγου και στις ολικές αφασίες. Η ηλεκτρονική αξιολόγηση του LOGOS-APHASIA εντόπισε όλα τα ελλείμματα σε συμφωνία με τα αποτελέσματα που αντικατοπτρίζονται και στα ευρήματα αξονικών και μαγνητικών τομογραφιών, γεγονός που υποδεικνύει την εγκυρότητα των αποτελεσμάτων.

Επιπρόσθετα, βρέθηκε ασθενής, ο οποίος ενώ δεν υπήρχαν ευρήματα στην απεικονιστική μέθοδο που να επιβεβαιώνουν την κλινική εικόνα ως προς την επικοινωνία, με την εφαρμογή του LOGOS-APHASIA, αναδείχθηκαν ελλείμματα λόγου που υποδεικνύουν ήπια αφασία Broca. Τα ελλείμματα, δε, που διαπισώθηκαν στα άτομα με κατανομαστική αφασία (Γράφημα 5) και αφορούν σε κατηγορίες λέξεων, συνάδουν με αποτελέσματα ερευνών, τα οποία αναδεικνύουν ιδιαίτερες δυσκολίες στην ανάκληση ουσιαστικών και ρημάτων (24, 25).

Σε συμφωνία με άλλα ερευνητικά πορίσματα (26, 27), τα αποτελέσματα της έρευνας συγκλίνουν στο ότι η παρουσία της αφασίας είναι πιο συχνή σε άτομα με ΑΕΕ. Στον έλεγχο των τομέων της επικοινωνίας, δε, τα υψηλότερα ποσοστά επιτυχίας παρουσίασαν η ανάγνωση (72%), το λεξιλόγιο (69,57%) και η ακουστική κατανόηση (63%) σε συμφωνία με τους Casarin και συν (27).

Τα αποτελέσματα της πιλοτικής εφαρμογής του LOGOS-APHASIA υποδεικνύουν ότι η ηλεκτρονική αξιολόγηση μπορεί να συμβάλει σημαντικά στη διαγνωστική διαδικασία εκτίμησης λόγου σε αφασικούς και να λειτουργήσει θετικά μαζί με την κλινική πράξη. Επιπροσθέτως, μπορεί να προσφέρει μια πιο λεπτομερή και εξειδικευμένη καταγραφή των γλωσσικών δυνατοτήτων και ελλειμμάτων των ασθενών. Κατά τον τρόπο αυτό, ενισχύεται το έργο του κλινικού με ουσιαστικές πληροφορίες στην εκτίμηση των επικοινωνιακών δεξιοτήτων κατά τη διάγνωση και επαναξιολόγηση ενός ασθενούς.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Καταλήγοντας, στην έρευνα αυτή πραγματοποιήθηκε πιλοτική εφαρμογή του ηλεκτρονικού εργαλείου LOGOS-APHASIA σε νευρολογικούς ασθενείς. Τα αποτελέσματα της έρευνας υποδεικνύουν τη θετική συμβολή του εργαλείου στην κλινική λογοπαθολογική διάγνωση και παρέμβαση. Παράλληλα η αυτόματη εξαγωγή αποτελεσμάτων του LOGOS-APHASIA αναδεικνύει τη λειτουργικότητα της εξειδικευμένης διερεύνησης των δυνατοτήτων του λόγου στην κλινική πράξη.

Μελλοντικοί στόχοι της έρευνας, μπορεί να είναι η εφαρμογή του LOGOS-APHASIA σε μεγαλύτερο δείγμα, εστιάζοντας και σε άλλες νευρολογικές διαταραχές, η στάθμισή του ως εργαλείο διάγνωσης, και πιθανώς η αναπροσαρμογή και αναβάθμισή του σύμφωνα με τις κλινικές και τεχνολογικές απαιτήσεις.

Βιβλιογραφία

- Code C. Aphasia. In: Müller N BM, Damico JS, editor. *The Handbook of Language and Speech Disorders*. Oxford Wiley-Blackwell; 2012. p. 317-36.
- Chapey R. *Language Intervention Strategies in Aphasia and Related Neurogenic Communication Disorders*. 4th ed. Philadelphia Lippincott Williams & Wilkins; 2001.
- Hedge M. *A Coursebook on Aphasia and Other Neurogenic Language Disorders* San Diego: Singular Publishing Group, Inc; 1999.
- Shiple G.K. MGJ. *Assessment in Speech Language Pathology – A Resource Manual*. San Diego: Singular Publishing Group; 1998.
- Manasco H. *Introduction to Neurogenic Communication Disorders*. Burlington Jones & Bartlett Publishers; 2013.
- Καμπανάρου Μ. *Διαγνωστικά Θέματα Λογοθεραπείας*. Αθήνα ΕΛΛΗΝ; 2007.
- McNeil MR, Pratt SR. Defining aphasia: Some theoretical and clinical implications of operating from a formal definition. *Aphasiology*. 2001;15(10-11):901-11.
- Haynes W, Moran M, Moran M, Pindzola R. *Communication Disorders in Educational and Medical Settings*. Sudbury, Mass: Jones & Bartlett Learning; 2012.
- Papathanasiou I, Coppens P, Potagas C. *Aphasia and Related Neurogenic Communication Disorders*. Burlington Jones and Bartlett Learning LLC; 2013.
- Hedge M. *Hedge's PocketGuide to Assessment in Speech-Language Pathology* 3rd ed. New York: Thomson Delmar Learning; 2008b.
- Davis L, Copeland K. Computer Use in the Management of Aphasia: A Survey of Practice Patterns and Opinions Contemporary issues in communication science and disorders. 2006;33:138-46.
- Theodoros D, Hill A, Russell T, Ward E, Wootton R. Assessing Acquired Language Disorders in Adults via the Internet. *Telemedicine and e-Health*. 2008;14(6):552-9.
- Hall N, Boisvert M, Steele R. Telepractice in the assessment and treatment of individuals with aphasia-a systematic review. *International Journal of Telerehabilitation*. 2013;5(1):27-37.
- Van de Sandt-Koenderman W, Wieggers J, Wielaert S, Duivenvoorden H, Ribbers G. A computerised communication aid in severe aphasia: an exploratory study. *Disability & Rehabilitation*. 2007;29(22):1701-9.
- Newton C, Acres K, Bruce C. A Comparison of Computerized and Paper-Based Language Tests with Adults with Aphasia. *American Journal of Speech-Language Pathology*. 2013;22:185-97.
- Hussmann K, Grande M, Meffert E, Christoph S, Piefke M, Willmes K, et al. Computer-assisted analysis of spontaneous speech: quantification of basic parameters in aphasic and unimpaired language. *Clinical linguistics & phonetics*. 2012;26(8):661-80.

17. Chan S, Tsigka S, Boschetti F, Capasso R. A computer-aided evaluation of error patterns in aphasic speech. *Clinical linguistics & phonetics*. 2010;24(11):915-27.
18. Palmer R, Enderby P, Cooper C, Latimer N, Julious S, Paterson G, et al. Computer Therapy Compared With Usual Care for People With Long-Standing Aphasia Poststroke: A Pilot Randomized Controlled Trial. *Stroke*. 2012;43(7):1904-11.
19. Cherney L, Halper A. Novel technology for treating individuals with aphasia and concomitant cognitive deficits. *Topics in stroke rehabilitation*. 2008;15(6):542-54.
20. Koul R, Corwin M, Hayes S. Production of graphic symbol sentences by individuals with aphasia: Efficacy of a computer-based augmentative and alternative communication intervention. *Brain and language*. 2005;92(1):58-77.
21. Abad A, Pompili A, Costa A, Trancoso I, Fonseca J, Leal G, et al. Automatic word naming recognition for an on-line aphasia treatment system. *Computer Speech & Language*. 2013;27(6):1235-48.
22. Toki E, Plachouras K, editors. The Development of Logos - Aphasia: an innovative computerized tool for assessment processes of Aphasia in Greek. 4th National Conference of HSSS " Information Managment and Innovetions Systems"; 2008 May 29-31, 2008a University of Ioannina, Greece: HSSS.
23. Toki E, Plachouras K, editors. Logos - Aphasia: A computerized tool designed to be used by the speech and language pathologist for the assessment of Aphasia in Greek. 2nd Scientific Conference «Greek language and disorders»; 2008b 31 May - 1 June, 2008b Dept. of Speech and Language Therapy TEI of Patras, Greece TEI of Patras, Greece.
24. Kambanaros M. The trouble with nouns and verbs in Greek fluent aphasia. *Journal of communication disorders*. 2008;41(1):1-19.
25. Kambanaros M, Van Steenbrugge W. Noun and verb processing in Greek-English bilingual individuals with anomic aphasia and the effect of instrumentality and verb-noun name relation. *Brain and Language*. 2006;97(2):162-77.
26. Bersano A, Burgio F, Gattinoni M, Candelise L. Aphasia burden to hospitalised acute stroke patients: need for an early rehabilitation programme. *International Journal of Stroke*. 2009;4(6):443-7.
27. Casarin F, Pagliarin K, Koehler C, Oliveira C, Fonseca R. Brief communication assessment instruments: available tools and their clinical applicability. *Revista CEFAC*. 2011;13(5):917-25.

δραστηριότητες
συνεδριακή
βιβλία

Νευρολογικές Εικόνες...

ημερίδες
νευρολογικά
νεα
ενημέρωση



Fig 1. Axial CT scan showing bilateral basal ganglia and thalamus calcifications

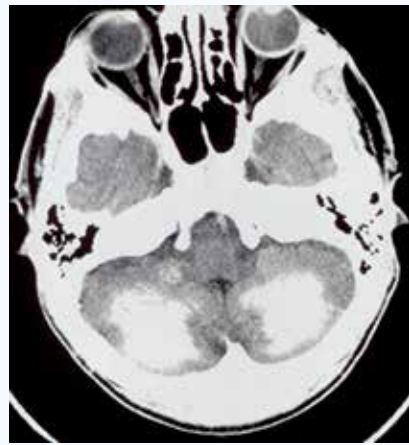


Fig 2. Axial CT scan showing bilateral cerebellar hemisphere calcifications

ΣΥΝΔΡΟΜΟ FAHR

*Π. Ιωαννίδης, Π. Μαιόβης, Δ. Καρακώστας
Β΄ Νευρολογική Κλινική, ΠΓΝΘ ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη*

FAHR'S SYNDROME

*P. Ioannidis, P. Maiovis, D. Karacostas
B' Department of Neurology, AHEPA University Hospital*

A 55 year-old, right handed man, with a 10-year history of hypoparathyroidism was referred to our clinic for memory and behavioral problems. On examination, he had bilateral cogwheel rigidity, masked facies, primitive reflexes and bradykinesia. Neuropsychological testing revealed impaired short memory and executive functioning. A CT

scan showed extensive calcifications in the basal ganglia and thalamus (fig 1), cerebellar hemispheres (fig 2), and periventricular white matter (fig 3) bilaterally. He had low levels of parathyroid hormone, normal thyroid stimulating hormone, normal iron studies, calcium and ceruloplasmin.

Fahr's disease is a neurodegenerative disorder characterized by calcium deposition in the brain¹. It can be sporadic or autosomal dominant. The differential diagnosis is broad and includes hypoparathyroidism, pseudohypoparathyroidism, Wilson's disease, mitochondrial encephalopathies, CNS lupus, Down's syndrome and neurobrucellosis.

The cause of Fahr's syndrome in our case was hypoparathyroidism. Treatment of the underlying disorder is the treatment of choice. However, in the majority of patients treatment is mainly symptomatic.

Reference

1. Manyam BV. What is and what is not 'Fahr's disease'. *Parkinsonism and Related Disorders* 2005; 11(2): p. 73-80.

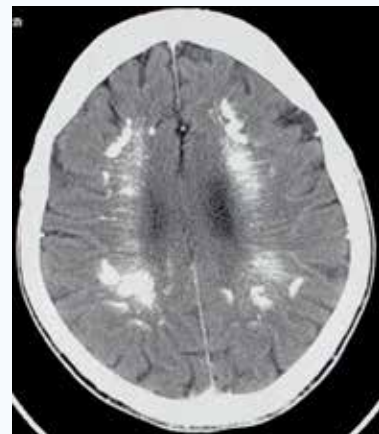


Fig 3. Axial CT scan showing bilateral periventricular white matter calcifications

δραστηριότητες
συνεδριακά
βιβλία

Ενημέρωση - Βιβλία - Εκδόσεις Μελών...

ημερίδες
νευρολογικά
νεα
ενημέρωση

Neuropädiatrische Therapie – evidenzbasiert



ISBN 978-3-437-23076-9

Korinthenberg, Panteliadis, Hagel (Hrsg.), **Neuropädiatrie**

Die schnelle Entwicklung in vielen Bereichen der Neuropädiatrie macht es schwer, den Überblick zu behalten. Dieses Werk informiert aktuell, umfassend und systematisch über die therapeutischen Möglichkeiten bei neuropädiatrischen Erkrankungen. Besonderer Wert wurde dabei auf eine fundierte wissenschaftliche Basis gelegt: die Therapievorschläge wurden nach Evidenzstärke und Evidenzgrad aus der umfangreichen Literatur ausgewählt und klassifiziert. Alle Therapeuten – ob Neuropädiater, Sozialpädiater, Kinderärzte oder Neurologen – bekommen dadurch die besten Daten an die Hand, um ihre kleinen Patienten optimal zu versorgen.

Alle wichtigen Krankheitsbilder werden dargestellt, u.a.

- Fehlbildungen des Zentralnervensystems und Hydrozephalus
- Genetische Syndrome
- Neurokutane Erkrankungen
- Neurometabolische und neurodegenerative Erkrankungen
- Epileptische und nicht-epileptische Anfälle
- Schmerzen
- Neuroonkologische Erkrankungen
- Entzündliche und immunvermittelte Erkrankungen des Nervensystems
- Neuromuskuläre Erkrankungen
- Psychische Störungen (z.B. ADHS, Stottern, Autismus, Magersucht).

Neu in der 2. Auflage:

- Pädaudiologie
- Erweiterung der Kapitel zu Neugeborenen-erkrankungen, neurologischen Stoffwechselleiden, neurodegenerativen und hereditären Bewegungsstörungen
- Alle Kapitel durchgesehen und aktualisiert
- Alle therapeutischen Empfehlungen auf dem neuesten Stand gebracht

Fachliteratur Medizin
Wissen was dahinter steckt. Elsevier.

δραστηριότητες
συνεδριακά
βιβλία

Ενημερωτικές Σελίδες...

ημερίδες
νευρολογικά
νεα
ενημέρωση

Συνέδρια-Ημερίδες-Συμπόσια-Επιστημονικές Εκδηλώσεις

2014

- ❖ **4-7 Δεκεμβρίου 2014: Conference of Non Motor Dysfunction in Parkinson's Disease and Related Disorders (NMDPD), Νίκαια.** www.gkad.gr/index.php/item/101-6gknice
- ❖ **5-7 Δεκεμβρίου 2014: 5ο Πανελλήνιο Συνέδριο «Ημέρες Νευρολογίας 2014», Λάρισα.** <http://www.tmg.gr/.../5ο-πανελλήνιο-συνέδριο-«ημέρες-νευρολογίας-2014»>
- ❖ **10-14 Δεκεμβρίου 2014: 1ο Πενθήμερο Εκπαιδευτικό Σεμινάριο Ηλεκτρομυογραφίας, Τρίκαλα.** <http://www.hcns.org>
- ❖ **24-25 Δεκεμβρίου 2014: International Conference on Neurology and Epidemiology, Bangkok, Thailand.** <http://www.waset.org/conferences/2014/bangkok/icne/>
- ❖ **18-22 Μαρτίου 2015: The 12th International Conference on Alzheimer's and Parkinson's Diseases Nice, France.** Email: adpd@kenes.com Web: www2.kenes.com/adpd
- ❖ **26-29 Μαρτίου 2015: 9th World Congress on Controversies in Neurology (CONy), Budapest.** <http://www.comtec-med.com/cony/2015/Default.aspx>
- ❖ **15-18 Απριλίου 2015: 30th Annual International Conference of Alzheimer's Disease International Perth, Australia.** Web: www.adi2015.org
- ❖ **17-19 Απριλίου 2015: The European Stroke Organisation Conference 2015.** www.secc.co.uk
- ❖ **18-25 Απριλίου 2015: American Academy of Neurology, Washington.** <https://www.aan.com/conferences/>

2015

- ❖ **22-25 Ιανουαρίου 2015: 5ο Πανελλήνιο Ψυχιατρικό Συνέδριο στην Πρωτοβάθμια Φροντίδα Υγείας, Ναύπλιο.** <http://www.era.gr/confdet.php?id=543>
- ❖ **11-13 Φεβρουαρίου 2015: International Stroke Conference.** http://my.americanheart.org/professional/Sessions/InternationalStrokeConference/Programming/Programming-International-Stroke-Conference_UCM_316971_Article.jsp
- ❖ **26-28 Φεβρουαρίου 2015: 13ο Πανελλήνιο Συνέδριο Γεροντολογίας και Γηριατρικής, Αθήνα.** <http://www.gerontology2014.gr>
- ❖ **8-10 Μαΐου 2015: 14th World Congress of the EAPC.** www.eapc-2015.org
- ❖ **8-11 Μαΐου 2015: The 20th Meeting of the European Society of Neurosonology & Cerebral Hemodynamics.** http://esnch.org/en/Events_1176.html
- ❖ **12-15 Μαΐου 2015: 24th European Stroke Conference Vienna, Austria.** http://www.eurostroke.eu/esc_current_meeting.html
- ❖ **14-17 Μαΐου 2015: 5th International Congress on Neuropathin Pain (NeuPSIG).** website: www.kenes.com/neupsig2015
- ❖ **6-9 Ιουνίου 2015: 27ο Πανελλήνιο Συνέδριο Ελλήνων Νευρολογών, Αλεξανδρούπολη και 9-10 Ιουνίου 2015 Εκπαιδευτικά μαθήματα ΕΝΕ, Σαμοθράκη.** <http://www.enee.gr>

Συνέδρια-Ημερίδες-Συμπόσια-Επιστημονικές Εκδηλώσεις

- ❖ **10-13 Ιουνίου 2015: 41ο Ετήσιο Πανελλήνιο Ιατρικό Συνέδριο**, Αθήνα. <http://www.mednet.gr>
- ❖ **19-23 Ιουνίου 2015: 9th World Congress of the International Society for Physical and Rehabilitation Medicine**. www.isprm2015.org
- ❖ **20-23 Ιουνίου 2015: 1st Congress of the European Academy of Neurology**. <http://www.eaneurology.org/berlin2015/First-Congress-of-the-European-Academy-of-Neurology-Berlin-2015.1135.0.html>
- ❖ **23-25 Ιουνίου 2015: 2015 Alzheimer's Disease Congress**, London, UK. Email: enquiries@euroscicon.com Web: www.regonline.co.uk/Alz2015
- ❖ **23-27 Αυγούστου 2015: 25th Meeting of the International Society for Neurochemistry**. www.neurochemistry.org/biennial-meeting/isn-2015-biennial-meeting.html
- ❖ **6-10 Σεπτεμβρίου 2015: 31st International Epilepsy Congress**, Istanbul 2015. www.epilepsyistanbul2015.org
- ❖ **31 Οκτωβρίου - 5 Νοεμβρίου 2015: 22th World Congress of Neurology**, Santiago. <http://www.wcn-neurology.com/>