PROGRAM

Organizatorzy zastrzegają sobie prawo do nanoszenia zmian i uzupełnień w programie

Piątek, 8 kwietnia 2016 r.

16.00 – 16.15 Otwarcie Konferencji

16.15 – 16.30 Dr n. med. Jacek Postępski
Dziesięć lat reumatologii dziecięcej z perspektywy Kazimierza Dolnego

16.30 – 17.00 Prof. dr hab. n. med. Eugeniusz J. Kucharz
– Prezes Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego
Choroby reumatyczne a nowotwory

17.00 – 17.30 Dr hab. n. med. Katarzyna Drabko
Aktualne zastosowanie przeszczepiania komórek hematopoetycznych u dzieci z chorobami autoimmunologicznymi

17.30 – 18.00 Sesja I

Polskie rekomendacje dotyczące terapii MIZS – projekt Sekcji Pediatrycznej PTR
Przewodniczący sesji: Prof. dr hab. n. med. Lidia Rutkowska-Sak,
Prof. dr hab. n. med. Elżbieta Smolewska

17.30 – 17.45 Dr hab. n. med. Zbigniew Żuber
Projekt rekomendacji dotyczących terapii układowej postaci MIZS

17.45 – 18.00 Dr hab. n. med. Violetta Opoka-Winiarska
Projekt rekomendacji dotyczących terapii MIZS o przebiegu wielostawowym

18.00 – 18.20 Prof. dr hab. n. med. Andrzej Emeryk
Dlaczego hospitalizujemy dzieci?

18.20 – 18.35 Prof. dr hab. n. med. Witold Tłustochowicz
Współpraca pomiędzy reumatologami, internistą i pediatrą

19.00 – 21.00 Kolacja

21.00 – 22.00 Koncert Natalii Świerczyńskiej
Wydarzenie kulturalne (dodatkowa opłata 25 zł), bilety rozprowadza Biuro Konferencji w dniu koncertu

Sobota, 9 kwietnia 2016 r.

9.00 – 10.00 Sesja I

Nowe możliwości diagnostyki obrazowej w chorobach reumatycznych u dzieci
Przewodniczący sesji: Dr hab. n. med. Zbigniew Żuber,
Dr hab. n. med. Violetta Opoka-Winiarska

9.00 – 9.20 **Prof. dr hab. n. med. Beata Chrapko**
Znaczenie Pozytonowej Tomografii Emisyjnej (PET) w diagnostyce chorób reumatycznych wieku rozwojowego

9.20 – 9.35 **Dr n. med. Tomasz Madej**
Ultrasonografia układu mięśniowo-szkieletowego w reumatologii dziecięcej

9.35 – 9.50 **Dr n. med. Małgorzata Serafin-Król**
Zastosowanie nowych technik USG w chorobach reumatycznych

9.50 – 10.00 **Pytania do ekspertów**

10.00 – 11.00 Sesja satelitarna firmy Pfizer Polska

Perspektywy terapii MIZS

10.00 – 10.20 **Prof. dr hab. n. med. Elżbieta Smolewska**
Enbrel w terapii MIZS w dobie leków biopodobnych

10.20 – 10.40 **Prof. dr hab. n. med. Lidia Rutkowska-Sak**
Rejestry w reumatologii dziecięcej na świecie

10.40 – 11.00 **Dr hab. n. med. Violetta Opoka-Winiarska**
MIZS – rola pediatry w przygotowaniu przejścia pod opiekę internisty. Czy potrzebujemy standardów?

11.00 – 11.20 **Przerwa kawowa**

11.20 – 13.00 Sesja II

Przypadki i doniesienia oryginalne. Część I
Przewodniczący sesji: Prof. dr hab. n. med. Ewa Tuszkiewicz-Misztal,
Dr hab. n. med. Anna Górska

11.20 – 11.30 Agnieszka Pawłowska-Kamieniak[1], Edyta Olesińska[2], Agnieszka Brodzisz[3], Katarzyna Kominek[1], Agnieszka Mroczkowska-Juchkiewicz[1], Paulina Krawiec[1], Elżbieta Pac-Kożuchowska[1], Bogusław Stefaniak[4], Beata Chrapko[4]
Przydatność badania PET/CT w diagnostyce przyczyny przewlekłego bólu biodra u 8 letniej dziewczynki – opis przypadku.
[1]Klinika Pediatrii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie; [2]Klinika Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Lublinie; [3]Zakład Radiologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Lublinie; [4]Zakład Radiologii i Medycyny Nuklearnej Uniwersytet Medyczny w Lublinie.

11.30 – 11.40 Edyta Olesińska[1], Jacek Postępski[1], Agnieszka Mroczkowska-Juchkiewicz[2], Agnieszka Pawłowska-Kaminiak[2], Beata Chrapko[3]
Przydatność PET/CT we wczesnej diagnostyce choroby Takayasu u pacjenta z bólem w klatce piersiowej oraz niedokrwistością – opis przypadku.
[1]Klinika Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Lublinie; [2]Klinika Pediatrii, UM w Lublinie; [3]Katedra i Zakład Medycyny Nuklearnej Uniwersytet Medyczny w Lublinie

11.40 – 11.50 Joanna Świdrowska-Jaros, Małgorzata Biernacka-Zielińska, Elżbieta Smolewska
SPECTakularna pląsawica.
Klinika Kardiologii i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Łodzi

11.50 – 12.00 Katarzyna Kobusińska, Violetta Osińska
Jak skutecznie wykorzystać obrazowanie MR w diagnostyce młodzieńczego idiopatycznego zapalenia stawów. Kiedy i u kogo?
Oddział Pediatrii, Hematologii, Onkologii i Reumatologii, Wojewódzki Szpital Dziecięcy w Bydgoszczy

12.00 – 12.10 Bogna Dobrzyniecka
Postać płucna ziarniniakowatości z zapaleniem naczyń u 17-letniego pacjenta
Oddział Pediatryczno-Reumatologiczny Szpitala Specjalistycznego im. A. Falkiewicza we Wrocławiu
12.10 – 12.20 Joanna Lipińska, Agnieszka Zygmunt, Małgorzata Biernaka-Zielińska, Joanna Świdrowska-Jaros, *Katarzyna Szymbor, Elżbieta Smolewska
Analiza porównawcza zaburzeń gospodarki wapniowo-fosforanowej u dzieci z MIZS leczonych konwencjonalnie i lekami biologicznymi.
*Klinika Kardiologii i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Łodzi, *Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Kardiologii i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Łodzi studentka VI roku Wydziału Lekarskiego UM w Łodzi.*

12.20 – 12.30 Adrian Góralczyk[2], Paweł Abramowicz[1], Elżbieta Dobreńko[1], Magdalena Abramowicz[1], Edyta Babińska-Malec[1], Jerzy Konstantynowicz[1]
Czynniki ryzyka niedoboru witaminy D i zaburzeń gospodarki wapniowo-fosforanowej u dzieci z młodzieńczym idiopatycznym zapaleniem stawów (mizs).
[1]Klinika Pediatrii i Zaburzeń Rozwoju Dzieci i Młodzieży Uniwersytet Medyczny w Białymstoku (Kierownik Kliniki: Dr hab. n. med. Jerzy Konstantynowicz) [2]Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Pediatrii i Zaburzeń Rozwoju Dzieci i Młodzieży Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

12.30 – 12.40 Yaryna Bojko
Ukrainian register of JIA patients with biological therapy.
Western Ukrainian Specialized Children's Medical Centre

12.40 – 12.50 Dorota Turowska-Heydel, Małgorzata Sobczyk, Zbigniew Żuber
Leczenie biologiczne, dalsze losy pacjentów.
Kraków, Oddział Reumatologii Szpitala Dziecięcego św. Ludwika

12.50 – 13.00 Sobczyk Małgorzata, Turowska-Heydel Dorota, Żuber Zbigniew
Leczenie dostawowe GKS w MIZS.
Kraków, Oddział Reumatologii Szpitala Dziecięcego św. Ludwika

13.00 – 13.30 Sesja satelitarna firmy Roche Polska

Objawy systemowe w MIZS

13.00 – 13.15 Dr hab. n. med. Zbigniew Żuber
Zaburzenia wzrostu u dzieci z uMIZS – RoActemra® to szansa na skuteczne rozwiązanie

13.15 – 13.30 Dr hab. n. med. Violetta Opoka-Winiarska
Niedokrwistość w chorobach zapalnych stawów – rola hepcydyny i IL6

13.30 – 14.30 Lunch

14.30 – 15.30 Sesja III

Przypadki i doniesienia oryginalne. Część II
Przewodniczący sesji: Prof. dr hab. n. med. Lidia Rutkowska-Sak,
Dr hab. n. med. Agnieszka Korobowicz-Markiewicz

14.30 – 14.40 Dominik Grabowski, Edyta Olesińska, Aleksandra Sobieszczańska-Droździel, Marta Choma, Agnieszka Zaucha-Prażmo, Katarzyna Drabko
Od nefrologa przez reumatologa do hematologa i onkologa – trudności w diagnostyce dziecka z zespołem hemofagocytarnym (HLH).
Klinika Hematologii, Onkologii i Transplantologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Klinika Nefrologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Klinika Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Lublinie

14.40 – 14.50 Agnieszka Gazda, Małgorzata Wierzbowska
Maska reumatologiczna chłoniaka.
Klinika i Poliklinika Reumatologii Wieku Rozwojowego, Narodowy Instytut Geriatrii, Reumatologii I Rehabilitacji

14.50 – 15.00 Katarzyna Rusnak, Dorota Turowska-Heydel, Małgorzata Sobczyk, Zbigniew Żuber
Nadkrzepliwość – problem diagnostyczny i terapeutyczny
Kraków, Oddział Reumatologii Szpitala Dziecięcego św. Ludwika

15.00 – 15.10 Małgorzata Biernacka- Zielińska, Joanna Świdrowska-Jaros, Elżbieta Smolewska
Postępująca dysfunkcja narządu ruchu jako wynik współistnienia MIZS i procesów neurodegeneracyjnych – niekorzystny splot wydarzeń.
Klinika Kardiologii i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Łodzi

15.10 – 15.20 Anna Górska, Barbara Artemowicz, Krzysztof Sendrowski, Jerzy Konstantynowicz
Pląsawica Sydenhama – choroba zapomniana. Opis przypadku.
Klinika Pediatrii i Zaburzeń Rozwoju Dzieci i Młodzieży, Poradnia Reumatologiczna UDSK, Białystok, Kierownik Kliniki: dr hab.n.med. Jerzy Konstantynowicz; Klinika Neurologii i Rehabilitacji Dziecięcej UDSK, Białystok; Kierownik Kliniki: prof. dr hab. Wojciech Sobaniec

15.20 – 15.30 Daiva Gorczyca[1], Cichańska Katarzyna[2], Majchrowska Marzena[2]
Skuteczne leczenie dożylnymi immunoglobulinami pląsawicy Sydenhama u 8-letniej dziewczynki – opis przypadku.
III Katedra i Klinika Pediatrii, Immunologii i Reumatologii Wieku Rozwojowego, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

15.30 – 16.15 Sesja satelitarna firmy Abbvie Polska
Przewodnicząca sesji: Prof. dr hab. n. med. Elżbieta Smolewska

15.30 – 15.55 Dr hab. n. med. Zbigniew Żuber
Efekty terapeutyczne w zapaleniu błony naczyniowej oka w przebiegu MIZS – co nowego wiemy z doniesień EULAR oraz ACR 2015

15.55 – 16.15 Dr hab. n. med. Violetta Opoka –Winiarska
Nowe cele dla adalimumabu w terapii MIZS

16.15 – 16.30 Przerwa kawowa

16.30 – 17.30 Sesja IV

Przypadki i doniesienia oryginalne. Część III
Przewodniczący sesji: Dr hab. n. med. Zbigniew Żuber, Dr n. med. Jacek Postępski

16.30 – 16.40 Agnieszka Zygmunt, Małgorzata Biernacka-Zielińska, Joanna Lipińska, *Ewa Lipiec, *Anna Niwald, Elżbieta Smolewska
Zapalenie błony naczyniowej oka w przebiegu MIZS -doświadczenia własne.
*Klinika Kardiologii i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Łodzi; *Oddział Okulistyki Dziecięcej USK nr 4 w Łodzi*

16.40 – 16.50 Zbigniew Żuber, Małgorzata Szwajkowska, Dorota Turowska-Heydel, Małgorzata Sobczyk
„Suche oko" – wstęp do diagnostyki reumatologicznej.
Oddział Reumatologii Szpitala Dziecięcego św. Ludwika, Kraków

16.50 – 17.00 Anna Prusek-Dudkiewicz
Bóle stawów z towarzyszącą niewydolnością nerek u 8-letniego chłopca.
Oddział Pediatryczno-Reumatologiczny Szpitala Specjalistycznego im. A. Falkiewicza we Wrocławiu

17.00 – 17.10 Zbigniew Żuber, Aleksandra Zima, Agnieszka Jaskólska, Dorota Turowska-Heydel, Małgorzata Sobczyk
Przyinfekcyjne zapalenie stawu biodrowego u nastolatki – diagnostyka.
Kraków, Oddział Reumatologii Szpitala Dziecięcego św. Ludwika

17.10 – 17.20 Elżbieta Mężyk, Dorota Turowska-Heydel, Małgorzata Sobczyk, Zbigniew Żuber
Twardzina – problemy diagnostyczne i terapeutyczne.
Kraków, Oddział Reumatologii Szpitala Dziecięcego św. Ludwika

17.20 – 17.30 Monika Chęć, Aleksandra Szabat, Violetta Opoka-Winiarska
Objaw Raynauda w wieku rozwojowym.
Klinika Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Lublinie

17.30 – 17.40 Oliwia Bachanek-Mitura[1], Jakub Mitura[1], Agnieszka Korobowicz-Markiewicz[2]
Potencjalna rola czynników infekcyjnych w patogenezie młodzieńczego idiopatycznego zapalenia stawów.
[1]Studenckie Koło Naukowe Reumatologii Dziecięcej przy Klinice Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Lublinie; [2]Klinika Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Lublinie

17.40 – 18.30 Sesja V

Zaburzenia immunologiczne w patogenezie chorób reumatycznych u dzieci
Przewodniczący sesji: Dr hab. n. med. Henryka Mazur-Zielińska,
Dr hab. n. med. Violetta Opoka-Winiarska

17.40 – 17.55 **Prof. dr n. med. Elżbieta Smolewska**
Patogeneza zespołu aktywacji makrofagów i możliwości terapii skierowanych na cytokiny

17.55 – 18.10 **Dr hab. n. med. Ewelina Grywalska**
Mechanizmy immunologiczne w patogenezie chorób reumatycznych wieku rozwojowego

18.10 – 18.20 **Lek. med. Aleksandra Szabat, Dr hab. n. med. Violetta Opoka-Winiarska**
Znaczenie zakażenia EBV w patogenezie MIZS

18.20 – 18.30 **Dr n. med. Jacek Postępski**
Szczepienia u dzieci z chorobami reumatycznymi – przegląd nowych doniesień

18.30 – 18.45 Sprawy organizacyjne Sekcji Pediatrycznej PTR

18.45 Podsumowanie konferencji

20.30 Kolacja

Niedziela, 10 kwietnia 2016 r.

Śniadanie i wyjazd uczestników konferencji

STRESZCZENIA

PRZYDATNOŚĆ BADANIA PET/CT W DIAGNOSTYCE PRZYCZYNY PRZEWLEKŁEGO BÓLU BIODRA U 8 LETNIEJ DZIEWCZYNKI – OPIS PRZYPADKU

Agnieszka Pawłowska-Kamieniak[1], Edyta Olesińska[2], Agnieszka Brodzisz[3], Katarzyna Kominek1, Agnieszka Mroczkowska-Juchkiewicz[1], Paulina Krawiec[1], Elżbieta Pac-Kożuchowska[1], Bogusław Stefaniak[4], Beata Chrapko[4]

1. Klinika Pediatrii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, 2. Klinika Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, 3. Zakład Radiologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie 4. Zakład Radiologii i Medycyny Nuklearnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Przedstawiamy przypadek 8 letniej dziewczynki hospitalizowanej w Klinice Pediatrii UM w Lublinie od września do listopada 2015 r. Pacjentka skierowana ze szpitala terenowego

z podejrzeniem zapalenia stawu biodrowego lewego. Dziecko z wrodzoną stopą końsko-szpotawą, pozostające pod stałą ambulatoryjną opieką ortopedyczną, po zabiegu elongacji ścięgna Achillesa prawego.

W wywiadzie od wiosny 2015 roku. narastające dolegliwości bólowe lewego uda i okolicy biodra lewego, od lipca nasilenie powyższych objawów, okresowe utykanie, od około dwóch tygodni przed przyjęciem do kliniki przechylenie sylwetki ciała w lewo. W tym czasie postępujące osłabienie, mniejsza aktywność, gorszy apetyt, dziewczynka schudła ok. 6 kg, obserwowano okresowe zwyżki temperatury do 38 st. C, bez ewidentnych cech infekcji.

W połowie sierpnia b.r. dziecko leczone w szpitalu w Białej Podlaskiej z powodu bólów brzucha, rozpoznano min. zaparcia, włączono leki rozluźniające stolec, z dobrym efektem terapeutycznym.

Przy przyjęciu do Kliniki Pediatrii pacjentka w dobrym stanie ogólnym, z prawidłową temperaturą ciała, bez dolegliwości, ale utykająca na lewą kończynę dolną. Badaniem fizykalnym poza końsko-szpotawym ustawieniem stopy prawej, pooperacyjnymi bliznami podudzia, asymetrią ustawienia ramion (prawe niżej), asymetrią wcięcia talii, pogłębioną lordozą lędźwiowa, rotacją tułowia w stronę lewą nie stwierdzono istotnych odchyleń.

Wykonane po przyjęciu badania dodatkowe wykazały wysokie parametry stanu zapalnego (OB, CRP, leukocytozę z neutrocytozą, nadpłytkowość) przy prawidłowej prokalcytoninie oraz niedokrwistość. W proteinogramie stwierdzono podwyższone stężenie bialka całkowitego oraz frakcji alfa-1, alfa-2, beta-2 oraz gamma—globulin. Miano ANA 1:80.

Wykonane rtg obu stawów biodrowych bez zmian, usg stawów biodrowych bez cech zapalenia stawów biodrowych, ale z niewielkimi zmianami tendinopatycznym / entezopatycznym ścięgna mięśnia pośladkowego lewego. Usg jamy brzusznej pierwotnie ujawniło obecność węzłów chłonnych o wymiarze 22 x 7 mm z zachowaną budową warstwową w prawym dole biodrowym. KT okolicy lędźwiowo-krzyżowej cechy dyskopatii L 3- 4- 5. Biopsja szpiku nie wykazała zmian. ECHO serca również bez istotnych odchyleń. Scyntygrafia trójfazowa kości nie wykazała nieprawidłowości.

W trakcie hospitalizacji pacjentka kilkukrotnie gorączkowała powyżej 38 stopni, wielokrotnie skarżyła się na bóle biodra lewego, chód i postawa ciała okresowo nieprawidłowa. Zwracała uwagę wzmożona potliwość w porze nocnej. W kontrolnych badaniach pomimo empirycznej antybiotykoterapii (amoksycylina+kwas klawulanowy z aminoglikozydem, następnie cefalosporyna III generacji) stale wysokie parametry zapalne (CRP, OB), niedokrwistość. Zaplanowano badanie 18F – FDG PET/CT.

Kontrolne usg jamy brzusznej poza podwyższonym echem tkanki w dołach biodrowych (pogrubiała sieć?) nie wykazało odchyleń. W badaniu KT jamy brzusznej po podaniu kontrastu stwierdzono pogrubienie lewego mięśnia biodrowo-lędźwiowego z zatartą strukturą, z cechami niewielkiego wzmocnienia po podaniu kontrastu oraz z pogrubieniem powięzi, co również nie pozwoliło jednoznacznie wyjaśnić przyczyny dolegliwości u diagnozowanej pacjentki. Planowano biopsję mięśnia biodrowo-lędźwiowego lewego.

Wykonane w październiku – pod koniec drugiego miesiąca hospitalizacji badanie 18F – FDG PET/CT okazało się rozstrzygające, ponieważ ujawniło cechy procesu limfoproliferacyjnego – aktywne metabolicznie węzły chłonne jamy brzusznej i miednicy oraz podwyższone gromadzenie radiofarmaceutyka w tkance kostnej (trzony L2).

Do oceny histopatologicznej pobrano aktywny matabolicznie węzeł pachwinowy prawy – rozpoznano ALCL ALK + common type. Dziecko poddane zostalo terapii onkologicznej w Klinice Hematologii i Onkologii Dzieciecej UM w Lublinie.

Po trzech kursach chemioterapii (AM1, BM1, AM2) kontrolne badanie 18F – FDG PET/CT w styczniu 2016 roku wykazało całkowitą remisję metaboliczną rozlanego chłoniaka nieziarniczego.

PRZYDATNOŚĆ PET/CT WE WCZESNEJ DIAGNOSTYCE CHOROBY TAKAYASU U PACJENTA Z BÓLEM W KLATCE PIERSIOWEJ ORAZ NIEDOKRWISTOŚCIĄ – OPIS PRZYPADKU

Edyta Olesińska[1], Jacek Postępski[1], Agnieszka Mroczkowska-Juchkiewicz[2], Agnieszka Pawłowska-Kaminiak[2], Beata Chrapko[3]

[1]Klinika Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie; [2]Klinika Pediatrii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie; [3]Katedra i Zakład Medycyny Nuklearnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Początkowe objawy aktywnej choroby Takayasu są niespecyficzne. W fazie wczesnej (prepulseless) występują osłabienie, uczucie zmęczenia, stany podgorączkowe, poty nocne, utrata masy ciała. Natomiast objawy fazy naczyniowej (oclusive), takie jak osłabienie tętna, szmery naczyniowe czy nadciśnienie tętnicze, pojawiają się później, gdy zmiany naczyniowe są zaawansowane, często już nieodwracalne. Postawienie rozpoznania we wczesnej fazie choroby jest dużym wyzwaniem.

Opis przypadku

Chłopiec 14 –letni z utrzymującymi się od około miesiąca poczuciem zmęczenia, osłabienia, utratą masy ciała, przejściowymi epizodami stanów podgorączkowych oraz bólami w klatce

piersiowej. W badaniu fizykalnym stwierdzano obniżone parametry rozwoju fizycznego oraz przekrwione gardło. W wykonanych badaniach laboratoryjnych: wysokie wykładniki stanu zapalnego, leukocytoza, niedokrwistość z niedoboru żelaza, niski cholesterol, wysokie stężenie fibrynogenu, D-dimerów, niedobór IgA.

Przeprowadzono szeroką diagnostykę w oparciu o konsultacje specjalistyczne (kardiologiczną, hematoonkologiczną, gastrologiczną): badania obrazowe, w tym tomografię komputerową klatki piersiowej, ECHO, panendoskopię przewodu pokarmowego; różnicowe badania serologiczne i mikrobiologiczne, które nie pozwoliły na określenie przyczyny objawów.

Ostatecznie wykonano badanie PET/CT ujawniające aktywny metabolicznie proces obejmujący aortę wstępującą, łuk oraz tętnice odchodzące od łuku (pień ramienno-głowowy, tętnica szyjna wspólna lewa, podobojczykowa lewa), w mniejszym stopniu pień płucny, a także brzuszną część aorty z pogrubieniem ścian.

Postawiono rozpoznanie zapalenia dużych naczyń – choroby Takayasu.

Włączono leczenie. W trakcie dalszej obserwacji klinicznej i leczenia w badaniu fizykalnym stwierdzano objawy asymetrycznego nadciśnienia tętniczego oraz chromania żuchwy.

Aktywność choroby kontrolowano po 15 miesiącach leczenia. Obrazowanie PET/CT ujawniło częściową regresję zaburzeń metabolicznych związanych z procesem zapalnym w obrębie tętnic szyjnych wspólnych, zwłaszcza prawej oraz aorty. Nadal zmiany dominowały w lewej tętnicy szyjnej wspólnej.

Wnioski

Obrazowanie PET-CT pozwala we wczesnym okresie wykryć zmiany zapalne ściany aorty i jej gałęzi, określić ich rozległość oraz stanowi użyteczne narzędzie w monitorowaniu aktywności choroby Takayasu.

SPECTakularna PLĄSAWICA

Joanna Świdrowska, Małgorzata Biernacka-Zielińska, Elżbieta Smolewska

Klinika Kardiologii i Reumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Pląsawicę określa się jako mimowolne hiperkinetyczne zaburzenia, polegające na nagłych, nieregularnych, bezcelowych ruchach dotyczących obwodowych części ciała. W przebiegu tocznia rumieniowatego układowego (SLE), jest jednym z rzadziej występujących zaburzeń neuropsychiatrycznych. Przyczyną pląsawicy są zmiany zwyrodnieniowe bądź naciekowo-zapalne w strukturach zwojów podstawnych, których zajęcie obserwuje się również w zespołach antyfosfolipidowych (APS).

Przedstawiamy nietypowy przypadek 13-letniej dziewczynki, u której przez kilka tygodni obserwowano nasilające się ruchy mimowolne dotyczące prawej kończyny górnej. Po przeprowadzeniu szerokiej diagnostyki różnicowej wykluczono przyczyny neurologiczne objawów, zaś z uwagi na zaburzenia koagulologiczne oraz obciążający wywiad rodzinny w kierunku chorób autoimmunologicznych u pacjentki wysunięto podejrzenie SLE.

W wykonanych badaniach dodatkowych, poza utrzymującymi się zaburzeniami w zakresie układu krzepnięcia, stwierdzano graniczne miano przeciwciał ANA (bez obecności przeciwciał anytgenowo-swoistych), pacjentka spełniała kryteria laboratoryjne APS. Wobec nasilania się objawów pląsawiczych pod postacią powłóczenia kończyny dolnej i mowy bełkotliwej u pacjentki zdecydowano się na rozszerzenie diagnostyki obrazowej o badanie SPECT uwidaczniając rozsiane ogniska niedokrwienne.

Pomimo braku spełnienia kryteriów rozpoznania SLE u pacjentki zdecydowano się o przetoczeniu pulsów z metylprednizolonu uzyskując spektakularną poprawę kliniczną.

PŁUCNA POSTAĆ ZIARNINIAKOWATOŚCI Z ZAPALENIEM NACZYŃ – OPIS PRZYPADKU

Bogna Dobrzyniecka

Oddział Pediatryczno-Reumatologiczny Szpitala Specjalistycznego im. A. Falkiewicza we Wrocławiu

W pracy przedstawiono przebieg diagnostyki i leczenia pacjenta, u którego rozpoznano płucną postać ziarniniakowatości z zapaleniem naczyń. Przebieg choroby wymagał wielokrotnej weryfikacji postawionego rozpoznania i stosowanego leczenia.

JAK SKUTECZNIE WYKORZYSTAĆ OBRAZOWANIE MR W DIAGNOSTYCE MŁODZIEŃCZEGO IDIOPATYCZNEGO ZAPALENIA STAWÓW. KIEDY I U KOGO?

Katarzyna Kobusińska, Violetta Osińska

Wojewódzki Szpital Dziecięcy w Bydgoszczy, Oddział Pediatrii, Hematologii, Onkologii i Reumatologii

Wczesne rozpoznanie młodzieńczego idiopatycznego zapalenia stawów, w tym określenie jego postaci klinicznej, ma kluczowe znaczenie dla wczesnego rozpoczęcia leczenia, dla rokowania oraz odsunięcia w czasie, lub wręcz powstrzymania nieodwracalnych uszkodzeń narządu ruchu. W tym procesie obrazowanie zmian zapalnych zajmuje istotne miejsce. Ze względu na unikalność procesów wzrastania i dojrzewania młodego organizmu, przed metodami obrazowania stają szczególne wyzwania. Pojawienie się nowych, doskonalszych możliwości w postaci nie tylko ultrasonografii, ale też rezonansu magnetycznego, daje także dzieciom z młodzieńczym idiopatycznym zapaleniem stawów szansę na szybszą i właściwą diagnozę.

Opublikowane w 2015r. wspólne rekomendacje PTLR oraz PTR mogą stanowić ważne źródło wspomagające proces diagnostyczny. Przywołujemy kilka sytuacji klinicznych z doświadczeń naszego ośrodka, w których obrazowanie RM stało się istotnym elementem w procesie diagnostycznym i terapeutycznym, nierzadko niezbędnym dla podjęcia leczenia.

ANALIZA PORÓWNAWCZA ZABURZEŃ GOSPODARKI WAPNIOWO-FOSFORANOWEJ U DZIECI Z MIZS LECZONYCH KONWENCJONALNIE I LEKAMI BIOLOGICZNYMI

Joanna Lipińska, Agnieszka Zygmunt, Małgorzata Biernaka-Zielińska, Joanna Świdrowska-Jaros, *Katarzyna Szymbor, Elżbieta Smolewska

Klinika Kardiologii i Reumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi,
** Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Kardiologii i Reumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi studentka VI roku Wydziału Lekarskiego*

W przebiegu młodzieńczego idiopatycznego zapalenia stawów (MIZS) dochodzi do osteoporozy przystawowej (miejscowej), jak i uogólnionej (wtórnej). Przewlekły proces zapalny jest niezależnym czynnikiem ryzyka złamań niskoenergetycznych. Utrata masy kostnej jest zależna od aktywności zapalenia, ale również od unieruchomienia pacjenta (utraty sprawności), atrofii mięśniowej i stopnia zmian radiologicznych. Ważnym czynnikiem ryzyka rozwoju osteoporozy są też działania niepożądane leczenia glikokortkosteroidami (GKS).

Celem pracy była analiza zaburzeń gospodarki wapniowo-fosforanowej u 27 dzieci (20 dziewczynek i 7 chłopców), w wieku 7-17,5 roku (śr. 13,6 rż) z MIZS leczonych w Klinice Kardiologii i Reumatologii Dziecięcej UM w Łodzi. Postać skąpostawową MIZS miało 8 dzieci, wielostawową – 17 (w tym 4 seropozytywną), a 2 - układową. Grupę 1 (n=14) stanowili pacjenci leczeni konwencjonalnie, grupę 2 – leczeni biologicznie (n=13). W obu grupach zbadano zależności między stężeniami Ca, PO4, FA, PTH, witaminy D3 i jej metabolitu, BMD (Total Body i Spine Z-score) a wartościami wskaźników procesu zapalnego (OB, CRP, WBC), BMI, czasem trwania choroby. Uwzględniono też leczenie GKS. W całej grupie dzieci z MIZS zaobserwowano wyższy TB Z-score u pacjentów z wyższym BMI i wyższym stężeniem Ca we krwi, a niższy TB Z-score przy podwyższonym OB. Średnia wartość Total Body (TB) i Spine Z-score była niższa w grupie dzieci leczonych biologicznie. Dzieci leczone biologicznie miały dłuższy czas trwania choroby i czas leczenia GKS w stosunku do grupy 1. W żadnej z grup nie obserwowano złamań niskoenergetycznych.

Biorąc pod uwagę szczególne narażenie dzieci z MIZS na rozwój osteoporozy, niezwykle istotna jest wczesna diagnostyka i terapia (w tym leczenie biologiczne) oraz profilaktyka osteoporozy co może umożliwić osiągnięcie masy kostnej odpowiedniej dla wieku mimo okresowego stosowania GKS.

CZYNNIKI RYZYKA NIEDOBORU WITAMINY D I ZABURZEŃ GOSPODARKI WAPNIOWO-FOSFORANOWEJ U DZIECI Z MŁODZIEŃCZYM IDIOPATYCZNYM ZAPALENIEM STAWÓW (MIZS)

Adrian Góralczyk[2], Paweł Abramowicz[1], Elżbieta Dobreńko[1], Magdalena Abramowicz[1], Edyta Babińska-Malec[1], Jerzy Konstantynowicz[1]

[1]Klinika Pediatrii i Zaburzeń Rozwoju Dzieci i Młodzieży UM w Białymstoku (Kierownik Kliniki: Dr hab. n. med. Jerzy Konstantynowicz), [2]Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Pediatrii i Zaburzeń Rozwoju Dzieci i Młodzieży UM w Białymstoku

Cele: Zaburzenia gospodarki wapniowo-fosforanowej i hipowitaminoza D w chorobach autoimmunologicznych występują często. Nadal brakuje jednak badań oceniających stan zaopa-

trzenia w witaminę D u dzieci z młodzieńczym idiopatycznym zapaleniem stawów (MIZS). W pracy podjęliśmy próbę identyfikacji czynników wpływających na metabolizm wapniowo-fosforanowy i status witaminy D u dzieci i młodzieży z MIZS.

Metody: Do badania zakwalifikowano 189 pacjentów z MIZS (w tym 113 dziewcząt) w wieku 3-17,7 lat (śr. 12,1 ± 3,9) spełniających kryteria diagnostyczne różnych postaci choroby (nielicznostawowa – 49%, wielostawowa – 44% i układowa – 7%). Leczenie obejmowało stosowanie niesteroidowych leków przeciwzapalnych, glikokortykosteroidów (GKS) oraz metotreksatu (MTX) w różnych schematach. U wszystkich wykonano pomiary antropometryczne, zmierzono surowicze stężenia 25-hydroksywitaminy D [25(OH)D], wapnia (Ca), fosforanów (PO4), aktywność całkowitej fosfatazy alkalicznej (ALP) oraz oceniono aktywność stanu zapalnego.

Wyniki: Średnie stężenie 25(OH)D w badanej grupie wyniosło 16,4 ± 8,9 ng/ml. Niedobór witaminy D, definiowany stężeniem <20ng/ml, stwierdzono u 127 pacjentów (67%), nie stwierdzając zależności od płci ani postaci klinicznej choroby. Wykazano, że dzieci z MIZS i nadwagą miały istotnie niższe stężenie 25(OH)D w porównaniu z grupą z BMI <3 centyla (p=0,02). Stężenie 25(OH)D korelowało ujemnie z BMI (R=-0,195). Ponadto stwierdzono odwrotną zależność między dawką MTX a stężeniem 25(OH)D (R=-0,34), podczas gdy podobnych powiązań nie zaobserwowano dla leczenia GKS. Status witaminy D nie korelował z wartościami CRP, OB, ALP i PO4, zaś stężenie Ca było istotnie niższe u pacjentów leczonych GKS (p=0,004), MTX (p=0,03), a także kombinacją obydwu (GKS+MTX; p=0,034), w porównaniu z innymi lekami. Wykazano ujemną korelację stężenia Ca z dawką GKS (R=-0,24), oraz dawką MTX (R=-0,32). Obniżone stężenie fosforanów również było związane z wielkością dawki GKS (R= -0,27) i MTX (R=-0,42). Silne zależności wykazano w badanej grupie pomiędzy aktywnością ALP, a dawkami kumulacyjnymi MTX i GKS (R=-0,79).

Wnioski: Wyniki badania potwierdzają powszechne występowanie niedoboru witaminy D u u dzieci i młodzieży z MIZS, niezależnie od postaci klinicznej, ze zwiększonym dodatkowym ryzykiem u pacjentów z nadwagą. Istotnym czynnikiem związanym z hipowitaminozą D mogą być wysokie dawki MTX, podczas gdy GKS wydają się mieć nieznaczny wpływ. Leczenie MTX znacząco wpływa ma inne parametry gospodarki wapniowo-fosforanowej, zwłaszcza gdy jest prowadzone łącznie z GKS. Przewlekłe obniżenie stężeń Ca i PO4 może potencjalnie prowadzić do nieprawidłowej mineralizacji szkieletu, dlatego dzieci z MIZS, zwłaszcza te leczone metotreksatem, mogą wymagać intensyfikacji suplementacji witaminy D. Istnieje konieczność badań prospektywnych nt. mechanizmów oddziaływania metotreksatu na gospodarkę mineralną w MIZS.

OD NEFROLOGA PRZEZ REUMATOLOGA DO HEMATOLOGA I ONKOLOGA – TRUDNOŚCI W DIAGNOSTYCE DZIECKA Z ZESPOŁEM HEMOFAGOCYTARNYM (HLH)

Dominik Grabowski, Edyta Olesinska, A, Aleksandra Sobieszczańska-Droździel, Marta Choma, Agnieszka Zaucha-Prażmo, Katarzyna Drabko.

Klinika Hematologii, Onkologii i Transplantologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Klinika Nefrologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Klinika Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Limfohistiocytoza z hemafagocytozą (HLH) to rzadka choroba spowodowana mutacją genu (postać pierwotna), lub czynnikiem infekcyjnym najczęściej wirusowym (postać nabyta). Spowodowana jest zaburzeniami funkcji limfocytów NK i T, które prowadzą do nadmiernej reakcji zapalnej organizmu. Bez leczenia choroba zagraża życiu pacjenta, a leczeniem z wyboru jest chemioterapia i immunosupresja, a w postaci pierwotnej również transplantacja szpiku. Pierwsze objawy choroby mogą sugerować inne zespoły chorobowe w tym infekcję lub zespół aktywacji makrofagów (MAS)

Cel pracy: Celem pracy jest przedstawienie trudności diagnostycznych u dziecka z ostatecznym rozpoznaniem HLH.

Opis przypadku: Dziecko, 1 7/12 płci żeńskiej zostało przyjęte do Oddziału Nefrologii z powodu trwającego od około miesiąca krwinkomoczu oraz wystąpienia gorączki. W trakcie hospitalizacji dziecko nadal gorączkowało, pojawiła się limfadenopatia, splenomegalia i wysypka. Pacjentka byłą konsultowana interdyscyplinarnie, m.in. wykonano biopsję szpiku oraz pobrano węzeł chłonny do badania histopatologicznego i na podstawie tych badań wykluczono chorobę rozrostową. Ze względu na spełnienie kryteriów (klinicznych, laboratoryjnych, histopatologicznych) zespołu MAS związanego z zakażeniem (gorączka, splenomegalia, powiększenie węzłów chłonnych, wysypka, anemia 9,0 g/l, hypertriglicerydemia, hyperferrytynemia, hypofibrynogenemia, limfoproliferacja T – komórkowa w węźle chłonnym) przekazano dziecko do Oddziału Reumatologii. W leczeniu otrzymała sterydy (solu-medrol), dożylne immunoglobuliny, cyklosporynę oraz antybiotykoterapię o szerokim spektrum oraz ze względu na dodanie miano przeciwciał IgM HSV, leczenie przeciw wirusowe – Acyclovir. Początkowo uzyskano poprawę stanu ogólnego dziecka, ustąpienie stanów gorączkowych, wysypek i zmniejszenie limfadenopatii. Jednak w 14 dobie leczenia ponownie wystąpił nawrót gorączki, pojawienie się wysypki drobnoplamistej na skórze całego ciała, powiększanie się węzłów chłonnych, oraz pojawienie się senności i objawów dyzurycznych. Po konsultacji dziecko zostało przeniesione do Oddziału Hematologii, Onkologii i Transplantologii. Uzupełniono diagnostykę o badanie funkcji limfocytów NK i T i stwierdzono zaburzenia ich funkcji, wykonano też punkcje lędźwiową oraz rezonans magnetyczny OUN. Zlecono badanie genetyczne celem wykluczenie postaci wrodzonej.

Na podstawie wywiadu, badania przedmiotowego, badań dodatkowych rozpoznano limfohistiocytozę z hemofagocytozą najprawdopodobniej wtórną do zakażenia (badanie genetyczne w oznaczaniu).

Włączono leczenie według programu HLH – 2004 (etopozyd, dexamethason oraz cyklosporynę) uzyskując poprawę kliniczną. W 5 tygodniu leczenia wystąpiła ponownie gorączka, wzrost ferrytyny, leukopenia, anemia, neutropenia, a we krwi stwierdzono obecność wiremii CMV i HHV6. Do leczenia włączono foskarnet i kontynuowano leczenie zgodnie z protokołem HLH. Obecnie dziecko w trakcie leczenia podtrzymującego. Wskazania do transplantacji szpiku nie zostały jeszcze ustalone

Dyskusja: Początkowe objawy HLH mogą być takie same jak w rozwijającej się infekcji. W większości przypadków udaje się rozpoznać czynnik etiologiczny, który wywołał zakażenie. W odróżnieniu od normalnie przebiegającej infekcji objawy w HLH są bardziej nasilone, stopniowo powodując pogarszanie się stanu pacjenta pomimo celowanego leczenia infekcji.

Postać pierwotna bez transplantacji szpiku najczęściej prowadzi do zgonu, postać wtórna jest obarczona wysoką śmiertelnością chociaż zdarzają się samoistne remisje.

Na podstawie przedstawionego przypadku należy stwierdzić, że diagnostyka HLH jest trudna i może dotyczyć specjalistów wielu dziedzin medycyny.

MASKA REUMATOLOGICZNA CHŁONIAKA

Agnieszka Gazda, Małgorzata Wierzbowska

Klinika i Poliklinika Reumatologii Wieku Rozwojowego, Narodowy Instytut Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji

W prezentacji przedstawiono przypadek 7 letniej dziewczynki skierowanej do Kliniki Reumatologii Wieku Rozwojowego z podejrzeniem młodzieńczego idiopatycznego zapalenia stawów.

Początek choroby październik 2014 r. – wędrujące bóle i obrzęki stawów z zaczerwienieniem skóry nad stawami, stany gorączkowe, w badaniach wysokie wskaźniki zapalne , leukopenia , podwyższone stężenie LDH. W wykonanych badaniach diagnostycznych – nie ustalono infekcyjnej przyczyny choroby , w biopsji szpiku - nie stwierdzono cech choroby rozrostowej.

Od styczniu 2015 r dziewczynka hospitalizowana w KRWR NIGRiR w stanie ogólnym średnim, gorączkująca do 38-39stC., występowały u pacjentki uogólnione bóle kostno-stawowe, wędrujące obrzęki stawów stóp , stawów skokowych z zaczerwienieniem skóry nad stawami , bolesnością palpacyjną stawów skokowych, obserwowano obrzęk stawu mostkowo-obojczykowego, w badaniu przedmiotowym również powiększona śledziona..

W badaniach laboratoryjnych: OB 72 mm/h, CRP: 115 mg/dL, podw alfa 1i2, gamma globuliny; D-dimery – 2089ng/ml, fibrynogen – 452mg/100ml, leukopenia (3.6…3.4..2.73..G/L) i niedokrwistość mikrocytarna (Hgb-10.3-9.2g/dL,), LDH-1440 U/L, przeciwciała przeciwjądrowe 1:160 plamisty typ świecenia, czynnik reumatoidalny-84.7 IU/ml. W USG obraz jak w aktywnym przewlekłym procesie zapalny w stawach skokowych. W USG kolan obustronnie: W obrębie dalszej przynasadowej kości udowej (od str. chrząstki wzrostowej) i bliższej nasady kości piszczelowej uwidoczniono wątpliwe małe ubytki kostne? W nmr całego ciała wykazano podwyższenie sygnału w sekwencji Tirm odpowiadające obrzękowi szpiku widoczne w I kości śródstopia stopy prawej, słabo wyrażone podwyższenie sygnału w zakresie nasady i przynasady obu kości udowych-obraz niejednoznaczny-konwersja szpiku. W RTG kolan: osteoporoza uogólniona, w rzucie jamy szpikowej kości udowej lewej obszar z częściowo wymazanym i rozrzedzonym utkaniem beleczek kostnych i, podobny obraz widoczny w części przynasadowej bliższej kości piszczelowej prawej W RTG podudzi: rozsiane, różnej wielkości, nieregularne obszary/ ogniska rozrzedzenia struktury kostnej w jamie szpikowej kości podudzi.

Konsultacja w Poradni Chirurgii Onkologicznej: podejrzenie osteomyelitis, zmodyfikowano antybiotykoterapię uzyskano zmniejszenie dolegliwości bólowych stawów , zmniejszenie częstotliwości występowania gorączek.

Konsultacja w Klinice Onkologii i Hematologii: wykonano biopsje i trepanobiopsję szpiku – nie stwierdzono zmian rozrostowych.

Ze względu na rozsiane zmiany ubytkowe w układzie kostnym o nieznanej etiologii wykonano biopsję kości co pozwoliło na ostateczne ustalenie rozpoznania Chłoniak limfoblastyczny B komórkowy kości.

POSTĘPUJĄCA DYSFUNKCJA NARZĄDU RUCHU JAKO WYNIK WSPÓŁISTNIENIA MIZS I PROCESÓW NEURODEGENERACYJNYCH- NIEKORZYSTNY SPLOT WYDARZEŃ

M. Biernacka-Zielińska, J. Świdrowska-Jaros, E. Smolewska.

Klinika Kardiologii i Reumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Przedstawiamy przypadek aktualnie 5,5 letniej dziewczynki z młodzieńczym idiopatycznym zapaleniem stawów rozpoznanym w wieku 2 lat. Zapalenie stawów rozwinęło się po infekcji mykoplazmatycznej. Stwierdzano zapalenie stawów skokowych z wysiękiem i pogrubieniem błony maziowej . W toku dalszej obserwacji obserwowano również wysięk do stawu międzypaliczkowego III palca ręki prawej oraz obrzęk stawu kolanowego prawego. Zmianom stawowym towarzyszyły wysokie wskaźniki procesu zapalnego. Czynnik reumatoidalny oraz przeciwciała anty CCP były nieobecne, ANA w mianie 1:160. Z wywiadu wiadomo było, że dziewczynka pozostawała również pod opieką poradni neurologicznej z powodu padaczki lekoopornej. Przez pierwsze 2 lata obserwacji rozwój psycho-motoryczny dziecka był prawidłowy. Z powodu MIZS pacjentka była leczona Methotrexatem oraz steroidami. Kilkakrotna próba odstawiania steroidów kończyła się niepowodzeniem. Stabilizację zmian stawowych osiągnięto stosując 10 mg Mtx/ tydzień oraz Encorton 2,5 mg na dobę. W trakcie kolejnej wizyty w Poradni Reumatologicznej po kilku miesiącach braku kontaktu z pacjentką, zaobserwowano ogromny regres w rozwoju psychicznym. Dziewczynka była w zdecydowanie gorszym stanie klinicznym, praktycznie bez słownego kontaktu, spowolniała ruchowo. Po konsultacji z neurologiem wykonano tomografię komputerową mózgu na podstawie której wysunięto podejrzenie choroby spichrzeniowej. Dziewczynkę skonsultowano w Instytucie Psychiatrii i Neurologii w Warszawie gdzie rozpoznano cerebroidolipofuscynozę neuronalną (chorobę Battena).

Ceroidolipofuscynozy neuronalne są lizosomalnymi chorobami spichrzeniowymi z autosomalnym recesywnym sposobem dziedziczenia. Dotąd odkryto dziewięć mutacji odpowiedzialnych za wystąpienie tego schorzenia. Polega ono na odkładaniu się złogów tłuszczowych i białkowych (materiału spichrzeniowego o właściwościach lipofuscyny i ceroidu) w neuronach i innych narządach organizmu. Neurolog prowadzący pacjentkę w naszym ośrodku wyraził obawę o wpływ Methotrexatu na zmiany w mózgu jednak w ośrodku w którym postawiono rozpoznanie nie miano wątpliwości co do konieczności kontynuowania dotychczasowej terapii MIZS.

Dziewczynka prezentuje bardzo szybko postępującą neurodegradację Pacjentka jest w bardzo w powierzchownym kontakcie z otoczeniem, nie odpowiada na pytania, obserwuje się drobnofaliste drżenia kończyn górnych. Nie chodzi samodzielnie, porusza się na wózku, nie mówi. Z powodu narastających zaburzeń połykania jest żywiona pozajelitowo. Badania laboratoryjne wykazały niskie wskaźniki stanu zapalnego, prawidłowe parametry biochemiczne i hematologiczne. W badaniu ogólnym moczu obserwowano okresowo krwinkomocz oraz białkomocz, który być może wiązać można również z patologicznym spichrzaniem. Aktualnie dziewczynka kontynuuje leczenie MIZS. Pozostaje w opiece paliatywnej.