ISSN 1311-8641 (Print), ISSN 2815-2522 (Online)

Българска Неврология
Bulgarian Neurology

Българско дружество по неврология
Official Journal of The Bulgarian Society of Neurology

БЪЛГАРСКО ДРУЖЕСТВО ПО НЕВРОЛОГИЯ
1929

ТОМ 26
ДОПЪЛНЕНИЕ 2
МАЙ, 2025

VOLUME 26
SUPPLEMENT 2
MAY, 2025





PRODUODOPA®
240 mg/ml+12 mg/ml инфузионен разтвор
foslevodopa/foscarbidopa

***Първата и единствена* подкожна, 24-часова, непрекъсната, леводопа-базирана инфузионна терапия за пациенти с напреднала болест на Паркинсон**[1]

Сега те могат повече

Повече се отнася до времето на „ON“ периодите в сравнение с пероралната леводопа/карбидопа с незабавно освобождаване (IR)[2*]

*Пациентите в проучването за PRODUODOPA са имали значително подобрение в сравнение с пероралната IR леводопа/карбидопа на 12-та седмица, включително „ON“ периоди без проблемна дискинезия и „Off“ периоди.[2]

PRODUODOPA е показан за лечение на напреднала болест на Паркинсон, повлияваща се от лечение с леводопа, с тежки моторни флуктуации и хиперкинезия или дискинезия, когато с наличните комбинации от антипаркинсонови лекарствени продукти не са постигнати задоволителни резултати.[1]

1. КХП Produodopa
2. Soileau MJ, Aldred J, Budur K, et al. Lancet Neurol. 2022; 21:1099–1109 (incl. suppl.)

Produodopa 240 mg/ml + 12 mg/ml инфузионен разтвор (foslevodopa/foscarbidopa)
Лекарствен продукт по лекарско предписание. КХП към Produodopa (Регистрационен № 20220287)
За пълна информация, моля, направете справка с кратката характеристика на продукта.
За контакт, моля, свържете се с локалното представителство в България: АбВи ЕООД, гр. София 1505, бул. „Ситняково“, № 48, „Сердика Център“, ет. 7, тел.: +359 2 90 30 430
BG-PRODD-240004 Уведомление към ИАЛ: ИАЛ-.....

Българска Неврология
Bulgarian Neurology

Българско дружество по неврология
Official Journal of The Bulgarian Society of Neurology

РЕДАКЦИОННА КОЛЕГИЯ

Аксел Сива	Истанбул, Турция
Владимир Костич	Белград, Сърбия
Дафин Мурешану	Клуж-Напока, Румъния
Дирк Дреслер	Хановер, Германия
Джорджо Сандрини	Павия, Италия
Клаудио Басети	Берн, Швейцария
Рей Чадури	Лондон, Великобритания
Фабио Антоначи	Павиа, Италия
Фабрицио Стоки	Рим, Италия
Ара Капрелян	Варна
Венета Божинова	София
Димитър Масларов	София
Евгения Василева	София
Ивайло Търнев	София
Иван Петров	София
Иван Стайков	София
Лъчезар Трайков	София
Любомир Хараланов	София
Мая Дановска	Плевен
Милена Миланова	София
Николай Топалов	София
Огнян Колев	София
Параскева Стаменова	София
Пенка Атанасова	Пловдив
Пенчо Колев	София
Пламен Божинов	Плевен
Румяна Кузманова	София
Силвия Черникова	София
Соня Иванова	София
Юлия Петрова	София

ГЛАВЕН РЕДАКТОР:
Иван Миланов

СЕКРЕТАР:
Десислава Богданова

EDITORS

Aksel Siva	Istanbul, Turkey
Vladimir Kostic	Belgrade, Serbia
Dafin Muresanu	Cluj-Napoca, Romania
Dirk Dressler	Hannover, Germany
Giorgio Sandrini	Pavia, Italy
Claudio Bassetti	Bern, Switzerland
Ray Chaudhuri	London, Great Britain
Fabio Antonaci	Pavia, Italy
Fabrizio Stocchi	Rome, Italy
Ara Kaprelyan	Varna
Veneta Bozhinova	Sofia
Dimitar Maslarov	Sofia
Evgenia Vasileva	Sofia
Ivailo Tournev	Sofia
Ivan Petrov	Sofia
Ivan Staykov	Sofia
Lachezar Traikov	Sofia
Lubomir Haralanov	Sofia
Maya Danovska	Pleven
Milena Milanova	Sofia
Nikolay Topalov	Sofia
Ognyan Kolev	Sofia
Paraskeva Stamenova	Sofia
Penka Atanasova	Plovdiv
Pencho Kolev	Sofia
Plamen Bozhinov	Pleven
Rumyana Kuzmanova	Sofia
Sylvia Cherninkova	Sofia
Sonia Ivanova	Sofia
Julia Petrova	Sofia

EDITOR-IN-CHIEF:
Ivan Milanov

SECRETARY:
Desislava Bogdanova

ЦЕЛИ И ОБХВАТ

Списание Българска Неврология е официалното списание на Българското дружество по неврология. Публикува обзорни и оригинални статии, кратки научни съобщения, клинични случаи и писма до редактора в областта на неврологията. Съдържанието обхваща целия клиничен спектър от заболявания на нервната система, с техните невропатологични, патофизиологични, диагностични и терапевтична, както и научно-изследователски аспекти.

Основни области на интерес на Българска Неврология включват мозъчно-съдови заболявания, травматични мозъчни увреждi, детска неврология, двигателни нарушения, множествена склероза, деменция, периферни мускулни и нервни разстройства, наследствени заболявания, епилепсия и т.н. Списанието има мултидисциплинарен подход и дава научна информация в различни медицински области – педиатрия, генетика, психиатрия и психология, неврохирургия, съдова хирургия, образна диагностика, електрофизиология и др.

Редакционната колегия включва известни български и световни учени в областта на неврологията и осигурява публикации с най-високо качество. За печат се приемат само непубликувани материали.

Изпращайте материалите на адрес:
Главен редактор на
Акад. проф. д-р Иван Миланов, д.м.н.
УМБАЛНП „Св. Наум”
ул. „Д-р Любен Русев” № 1
София 1113
e-mail: neurologybg@gmail.com

AIMS AND SCOPE

Bulgarian Neurology is the official journal of the Bulgarian Society of Neurology. It publishes reviews, original articles, short communications, case reports, letters to the editor in neurology and related areas. The journal covers the all clinical spectrum of the nervous system diseases, their neuropathological, pathophysiological, diagnostic, neurophysiological, neuroimaging, neurogenetic, therapeutic, as well as research basis.

Core areas of interest Bulgarian Neurology include stroke, traumatic brain injury, child neurology, movement disorders, multiple sclerosis, dementia, peripheral muscle and nerve disorders, epilepsy, etc. The journal has multidisciplinary approach and gives scientific information in a variety of medical fields – pediatrics, psychiatry and psychology, neurosurgery, genetics, vascular surgery, electrophysiology, etc.

The editor board is international and provides the high quality of the publications. Only unpublished materials are accepted.

Please send the materials to the following address:
Editor-in-chief of
Acad. Prof. Ivan Milanov, MD, PhD, DSc
University Hospital „St. Naum”
1, Luben Rusev str.,
Sofia 1113, Bulgaria
e-mail: neurologybg@gmail.com

УКАЗАНИЕ ЗА АВТОРИТЕ

Българска Неврология се издава и е официален орган на Българското дружество по неврология. Приемат се само непубликувани материали. Авторите подписват декларация, че предоставения материал не е предложен за издаване на друго място, съгласие с етичните норми на изданието и декларации за конфликт на интереси. Предоставените материали и описаните в тях изследвания трябва да отговарят на приетите етични стандарти. При съавторство утвърдената за издаване статия трябва да бъде подписана от всички автори. При подаване на материал от автор, част от редакторския колектив на изданието се извършва процес по анонимизиране от технически сътрудник и рандомизирано възлагане на рецензент от страна на научния секретар.

- Списанието публикува и статии, написани изцяло на английски език.
- Авторите следва да изпратят своите ръкописи към списание Българска Неврология единствено онлайн. Електронното подаване значително намалява времето за редакционна обработка и преглед и съкращава общото време за публикуване. Подаването е възможно на редакционния имейл, но предпочитаният способ е чрез електронната система достъпна на адрес: **https://www.nevrologiabg.com/journal/**
- Редакционна статия с текст до 3 страници. Възлага се от Редколегията.
- Обзорните статии трябва да съдържат резюме, да бъдат до 15 стандартни страници (ок. 27000 знака), и с до 40 книгописни източника.
- Оригинални статии – до 10 страници (ок.18000 знака), включително резюме, таблици, фигури и книгопис. Включват заглавна страница, резюме, кратък увод, контингент, методи, резултати, обсъждане и книгопис (до 20 източника).
- Кратки научни съобщения и клинични случаи до 6 страници (ок. 10000 знака), книгопис (до 10 източника).
- Информации и рецензии на книги. Съдържа информация за конгреси и конференции, нови книги, актуална лекарствена информация, предстоящи събития.
- Страници на читателя. Поместват се писма до редактора, в които се коментират публикувани материали, кратки описания на случаи и дискусии по актуални проблеми.
- Заглавната страница съдържа пълно и съкратено заглавие, имената на авторите (име и фамилия) и месторабота, адрес за кореспонденция, на български и английски език, с телефон и e-mail. Институцията, в която авторите работят, се означава с цифра зад името им, ако работят на различни места. Подаването на ORCID идентификатор за всеки автор е задължително.
- Резюмето е на български и английски език, общо до 600 знака. Трябва да съдържа заглавие, имената на авторите, въведение, информация за целта и обекта на проучването, методиките, получените резултати и обсъждане. Посочват се до 6 ключови думи, подредени по азбучен ред.
- Таблиците и илюстрациите (фигури, диаграми, формули) се представят вложени в текста, номерирани, с кратко заглавие. Трябва да са готови за непосредствено полиграфично възпроизвеждане.
- Мерителните единици да се представят по SI-система и да се изписват на латиница.
- Книгописът се подава вложен в текста. Авторите се подреждат по азбучен ред, като се изписват фамилиите и инициалите на всички автори. В началото се изброяват източниците на кирилица, а след тях – на латиница. Заглавията да се представят изцяло, а съкратените названия на списанията – както в Index Medicus. В текста цитираните автори се означават с поредния номер от книгописа. Данните в книгописа се представят по следния начин:

Статия от списание: Автор (и). Заглавие на статията. Заглавие на списанието (съкратено по Index medicus), година на издаване, том, номер на книжката, страница (от-до). *Пример: Andersen, G., Vestergaard, K., Lauritzen, L. Effective treatment of poststroke depression with the selective serotonin reuptake inhibitor citalopram. Stroke, 1994, 25, 6, 1099-1104. Публикации от сборник или част от книга:* Автор (и). Заглавие. В: Заглавие на сборника. Издател (и). Местоиздаване, година на издаване, страница (от-до). *Пример: Binnie, C., Jeavsons, M. Photosensitive epilepsies. In: Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence, Roger, J., Bureau, M., Dravet, Ch., Dreifuss, F.E., Perret, A., Wolf, P., eds., London: John Libbey & Company, Ltd, 1992, 299-305*. *Цяла книга:* Автор (и). Заглавие. Подзаглавни данни. Местоиздаване, издателство, година на издаване, общ брой страници. *Пример: Calligaro, K., DeLaurentis, D., Baker, W. Management of Extracranial Cerebrovascular Disease. New York: Lippincott–Raven Publishers, 1997, 217 pp.*

- Латиницата е задължителна. Ако оригиналната публикация в книгописа е на кирилица, тя трябва да бъде транслитерирана на латиница, непосредствено след оригиналното изписване. Транслитерацията на латиница се извършва съгласно Закона за транслитерацията, обнародван на 9 март 2009 г. *Примери: Каменова, Н., Миланов, И. Фармакологично лечение на спастичност при множествена склероза – инжекционни методики. Българска неврология, 2021, 22, 1, 1-5. [Kamenova, N., Milanov. I. Farmakologichno lechenie na spastichnost pri mnozhestvena skleroza – inzhektsionni metodiki. Balgarska nevrologia, 2021, 22, 1, 1-5.]*

AUTHOR GUIDELINES

Bulgarian Neurology is published and is the official organ of the Bulgarian Society of Neurology. Only unpublished material is accepted. Authors sign a declaration that the submitted material has not been proposed for publication elsewhere, an agreement to the ethical standards of the publication and a declaration of conflict of interest. Submissions and the research described therein must meet accepted ethical standards. In the case of co-authorship, the article approved for publication must be signed by all authors. In the case of a submission by an author who is part of the editorial team of the journal, a process of anonymization by a technical assistant and random assignment to a reviewer by the scientific secretary is carried out.

- The journal also publishes articles written entirely in English.
- Authors should submit their manuscripts to Bulgarian Neurology online only. Electronic submission significantly reduces editorial processing and review time and shortens overall publication time. Submission is possible to the editorial email, but the preferred method is through the electronic system available at: **https://www.nevrologiabg.com/journal/**
- Editorial with text up to 3 pages. Assigned by the Editorial Board.
- Review articles should contain an abstract, up to 15 standard pages (approx. 27,000 characters), up to 40 bibliographic sources.
- Original articles – up to 10 standard pages (18,000 characters), including abstract, tables, figures and bibliography. Include title page, abstract, brief introduction, contingent, methods, results, discussion, and bibliography (up to 20 sources).
- Brief research reports and clinical cases up to 6 pages (approx. 10,000 characters), bibliography (up to 10 sources).
- Information and book reviews. Contains information on congresses and conferences, new books, current drug information, upcoming events.
- Reader pages. Includes letters to the editor commenting on published material, brief case descriptions, and discussions of current issues.
- The title page contains a full and abbreviated title, the authors' names (first and last), affiliation, mailing address, written on Bulgarian and English, with telephone and e-mail. The affiliation of the authors is indicated by a number after their name if they work at different places. Submission of an ORCID identifier for each author is mandatory.
- The abstract should be in Bulgarian and English, up to 600 characters, should contain a title, the names of the authors, an introduction, information about the aim and object of the study, the methods, the results obtained and a discussion. Up to 6 keywords should be listed in alphabetical order.
- Tables and illustrations (figures, diagrams, formulae) should be inserted in the text, numbered, with a short title, and should be ready for polygraph reproduction.
- Units of measurement to be presented in SI and in Latin script.
- The references should be submitted inserted in the text. Authors should be listed alphabetically, with the last names and initials of all authors. Sources are listed in Cyrillic script at the beginning, followed by Latin script. Titles should be presented in full and abbreviated journal titles as in Index Medicus. In the text, authors cited are indicated by the number of the bibliography. Entries in the bibliography are presented as follows:
- *Journal Article:* Author(s). Title of article. Journal title (abbreviated by Index medicus), year of publication, volume, booklet number, page (from-to). *Example: Andersen, G., Vestergaard, K., Lauritzen, L. Effective treatment of poststroke depression with the selective serotonin reuptake inhibitor citalopram. Stroke, 1994, 25, 6, 1099-1104.*
- *Papers from a compendium / digest / collective book:* Author(s). Title. In: Title. Publisher(s). Place of publication, year of publication, page (from to). *Example. Photosensitive epilepsies. In: Epilepticsyndromes in infancy, childhood and adolescence, Roger, J., Bureau, M., Dravet, Ch., Dreifuss, F.E., Perret, A., Wolf, P., eds. London: John Libbey & Company, Ltd, 1992, 299-305.*
- *Whole book:* Author(s). Title. Subtitle data. Place of publication, publisher, year of publication, total number of pages. *Example: Calligaro, K., DeLaurentis, D., Baker, W. Management of Extracranial Ce ribrovascular Disease. New York: Lippincott – Raven Publishers, 1997, 217 pp.*
- At references the Latin alphabet is mandatory. If the original posting in the bibliography is in Cyrillic, it must be transliterated into Latin immediately following the original spelling. The transliteration into Latin is carried out in accordance with the Transliteration Act promulgated on 9 March 2009. *Examples: Каменова, Н., Миланов, И. Фармакологично лечение на спастичност при множествена склероза – инжекционни методики. Българска неврология, 2021, 22, 1, 1-5. [Kamenova, N., Milanov. I. Farmakologichno lechenie na spastichnost pri mnozhestvena skleroza – inzhektsionni metodiki. Balgarska nevrologia, 2021, 22, 1, 1-5.]*

Българското Дружество по Неврология издава списание Българска Неврология три пъти годишно. В него се публикуват оригинални статии, обзори, кратки научни съобщения, нови диагностични методи и новости в терапията. Приемат се само непубликувани материали. В списанието се поместват актуална информация, рецензии на статии и книги.

Етични принципи на Българска Неврология

Българска Неврология избира висококачествени научни статии, след рецензиране от специалисти в Неврологията. Рецензирането и целият процес по публикуване са изчерпателни, обективни и честни. Репутацията на списанието се дължи на доверието на читателите, авторите, учените, рецензентите, редакторите, обекта на изследване, спонсорите и администраторите на националната здравна политика.

Дизайн на научната работа и Етика

Научните изследвания трябва да се провеждат при високи стандарти за контрол както на качеството, така и на анализа на данните. Записът на пълните данни трябва да се съхранява и да може да се предостави за разглеждане при поискване. Фалшификацията, укриването на данни, докладването на лъжливи данни и изопачаването им представляват научно нарушение. Изисква се документирано одобрение от етичната комисия на дадена структура, когато в научното изследване са включени хора, медицинска документация и човешки тъкани.

Авторство

Авторството представлява значим интелектуален принос към научната работа, определена роля в писането на статията и ревизирането на крайния ѝ вариант; но то може да варира в известна степен. Кои ще са авторите и в каква последователност, трябва да бъде определено от участниците в научния труд сравнително рано, за да се избегнат диспути и недоразумения, които могат да забавят или да попречат на публикуването на труда. Всички автори трябва да поемат отговорността към писането и достоверността на информацията в статията и само един от тях би следвало да гарантира и да поеме отговорността за цялата статия.

Конфликт на интереси и представяне

Авторите трябва да обявят в труда си всички финансови и други значими конфликти на интереси, които са създадени, за да повлияят резултатите или интерпретацията на труда. Всички източници на финансова подкрепа към проекта трябва да бъдат представени.

Примери за потенциални конфликти, които трябва да бъдат описани, включват работна длъжност, консултации, наличност на собственост, хонорари, платена експертна оценка, патентовани апликации/регистрации, стипендии или друг вид финансиране.

Потенциалните конфликти на интереси би трябвало да бъдат описани във възможно най-ранна фаза.

Основни грешки при публикуване

Когато автор установи значима грешка или неточност в труда си, негово задължение е незабавно да уведоми редактора на списанието или издателството и да асистира на редактора за оттегляне или коригиране на труда. Ако редакторът или издателят научат от трета страна, че опубликуваният труд съдържа основна грешка, задължение отново на автора е незабавно да оттегли или коригира работата си или да представи на редактора доказателства за вярността на оригиналния труд.

Рецензиране

Рецензентите са експерти, избрани от редакторите на, Българска Неврология за да предоставят писмена оценка на силните и слабите страни на дадена работа, с цел да се подобри докладът и да се определи най-подходящият и с най-добро качество материал за списанието. Обикновено рецензентите, избирани от списанието имат опит с оригинални научни трудове и публикуване.

Ethical principles of Bulgarian Neurology

Bulgarian Neurology selects, through peer review, the highest quality science. We consider the entire peer review and publication process to be thorough, objective, and fair. Journal's' reputation depends on the trust of readers, authors, researchers, reviewers, editors, patients, research subjects, funding agencies, and administrators of public health policy.

See also Instructions for authors.

Study Design and Ethics

Research should be conducted to high standards of quality control and data analysis. Data and records must be retained and produced for review upon request. Fabrication, falsification, concealment, deceptive reporting, or misrepresentation of data constitutes scientific misconduct.

Documented review and approval from a formally constituted review board (Institutional Review Board or Ethics committee) is required for all studies involving people, medical records, and human tissues.

Authorship

Authorship implies a significant intellectual contribution to the work, some role in writing the manuscript and reviewing the final draft of the manuscript, but authorship roles can vary. Who will be an author, and in what sequence, should be determined by the participants early in the research process, to avoid disputes and misunderstandings, which can delay or prevent publication of a paper. All authors must take responsibility in writing for the accuracy of the manuscript, and one author must be the guarantor and take responsibility for the work as a whole.

Disclosure and conflicts of interest

All authors should disclose in their manuscript any financial or other substantive conflict of interest that might be construed to influence the results or interpretation of their manuscript. All sources of financial support for the project should be disclosed. Examples of potential conflicts of interest, which should be disclosed, include employment, consultancies, stock ownership, honoraria, paid expert testimony, patent applications/registrations, and grants or other funding. Potential conflicts of interests hould be disclosed at the earliest stage possible.

Fundamental errors in published works

When an author discovers a significant error or inaccuracy in his/her own published work, it is the author's obligation to promptly notify the journal editor or publisher and cooperate with the editor to retract or correct the paper. If the editor or the publisher learns from a third party that a published work contains a significant error, it is the obligation of the author to promptly retract or correct the paper or provide evidence to the editor of the correctness of the original paper.

Peer Review

Peer reviewers are experts chosen by editors of Bulgarian Neurology to provide written assessment of the strengths and weaknesses of written research, with the aim of improving the reporting of research and identifying the most appropriate and highest quality material for the journal. Regular reviewers selected for the journal are required to meet the minimum standards regarding their background in original research, publication of articles, formal training, and previous critical appraisal of manuscripts.

Редакторски решения

Решенията за одобряване на даден материал и бъдещото му публикуване се основават на неговото значение и важност, оригиналност и яснота, както и на свързаността и с обсега и съдържанието на списанието. Ако впоследствие се установи, че в публикувана статия има грешки и/или недостатъци, редакторът поема отговорността да коригира докладите.

Editorial Decisions

Decisions about a manuscript are based only on its importance, originality, clarity, and relevance to the journal's scope and content. If a published paper is subsequently found to have errors or major flaws, the Editor takes responsibility for promptly correcting the written record in the journal. Ratings of review quality and other performance characteristics of editors should be periodically assessed to assure optimal journal performance, and must contribute to decisions on reappointment.

Оригиналност. Предпечат. Връзки с медиите

В Българска Неврология се публикуват оригинални материали, които не са публикувани другаде. Повторно публикуване на друг език или едновременно публикуване в няколко различни списания с различни аудитории, може да се приеме, при условие, че е налице обявяване на оригиналния източник по време на подаването на статията към редакторския екип. По време на подаване на статията към редакцията, авторите трябва да представят детайлно всички свои статии свързани с публикувания вече материал, дори и те да са на друг език, всички техни авторски статии публикувани по тази тема в пресата, всички техни авторски статии на тази тема, публикувани в миналото дори и тези, които са под печат.

Originality, Prior Publication, and Media Relations

Bulgarian Neurology seeks original work that has not been previously published. Republication of a paper in another language, or simultaneously in multiple journals with different audiences, may be acceptable, provided that there is full and prominent disclosure of its original source at the time of submission of the manuscript. At the time of submission, authors should disclose details of related papers they have authored, even if in a different language, similar papers in press, and any closely related papers previously published or currently under review at another journal.

Рекламиране

Рекламодателите и спонсорите нямат никакъв контрол върху редакторския материал. Изискванията на Българска Неврология.

са всички реклами да идентифицират ясно рекламодателя и неговия продукт или услугата, която предлага. Реклами не се поставят в близост до статии, дискутиращи определен рекламиран продукт, нито до статии докладващи изследване на този продукт. Рекламите са представени и оформени визуално по различен начин от редакторския материал, за да не става объркване. Рекламите се отпечатват от вътрешната страна на кориците и по изключение на последната страница на списанието. Продуктите или услугите, които се рекламират трябва да са свързани с (а) медицинската практика, (б) медицинското обучение, или (в) някакъв друг вид здравна помощ. Списанието има право да откаже всяка една реклама. Рекламирането, преиздаването и всякакви други търговски приходи не оказват влияние върху решенията на редакторския екип на Българска Неврология.

Advertising

Advertisers and donors have no control over editorial material under any circumstances. Bulgarian Neurology requires all advertisements to clearly identify the advertiser and the product or service being offered. Commercial advertisements are not placed adjacent to any editorial matter that discusses the product being advertised, nor adjacent to any article reporting research on the advertised product, nor should they refer to an article in the same issue in which they appear. Ads have a different appearance from editorial material so there is no confusion between the two. Ads are to be placed only on the rear, or inside cover pages. Products or services being advertised are germane to (a) the practice of medicine, (b) medical education, or (c) health care delivery. The journal has the right to refuse any advertisement for any reason. Advertising, reprint or other commercial revenue has no impact or influence on editorial decisions.

Реагиране при евентуално нарушение

Всички твърдения за нарушение се изпращат до главния редактор на списанието, който преразглежда обстоятелствата и се консултира със зам.-редакторите по този повод. Първоначалното изясняване на случая започва, след като всички страни бъдат помолени да предоставят своите доводи и да обяснят обстоятелствата в писмена форма. По въпросите за нарушения във връзка с представени изследователски данни (методи или технически въпроси), главният редактор може да се консултира конфиденциално с експерти, които са заслепени за идентичността на авторите; или ако твърдението е срещу главния редактор – с външен експерт. Главният редактор и зам.-редакторите ще вземат решение дали има достатъчно доказателства, които да накарат разумен човек да повярва, че има възможност за извършване на такова нарушение. Тяхната задача не е да определят дали има действително нарушение, нито да установяват детайлите около това нарушение. Когато твърденията се отнасят до автори, рецензирането и публикуването могат да се преустановят за момент, докато не се проведе описаният по-горе процес. Разследването, описано по-горе ще бъде завършено, дори авторите да оттеглят материала си. В случай на твърдения отправени към рецензентите или редакторите, тези лица ще бъдат заместени от други, докато разследването бъде завършено.

Responses to possible misconduct

All allegations of misconduct will be referred to the Editor-In-Chief, who will review the circumstances in consultation with the deputy editors. Initial fact-finding will usually include a request to all the involved parties to state their case, and explain the circumstances, in writing. In questions of research misconduct centering on methods or technical issues, the Editor-In-Chief may confidentially consult experts who are blinded to the identity of the individuals, or if the allegation is against an editor, an outside editor expert. The Editor-In-Chief and deputy editors will arrive at a conclusion as to whether there is enough evidence to lead a reasonable person to believe there is a possibility of misconduct. Their goal is not to determine if actual misconduct occurred, or the precise details of that misconduct.

When allegations concern authors, the peer review and publication process for the manuscript in question will be halted while the process above is carried out. The investigation described above will be completed even if the authors withdraw their paper, and the responses below will still be considered. In the case of allegations against reviewers or editors, they will be replaced in the review process while the matter is investigated.

БЪЛГАРСКО ДРУЖЕСТВО
ПО НЕВРОЛОГИЯ

1929

XXIV НАЦИОНАЛЕН КОНГРЕС ПО НЕВРОЛОГИЯ

29 май – 1 юни 2025 г.
Конгресен център на хотел Интернационал,
к. к. Златни пясъци

XXIV НАЦИОНАЛЕН КОНГРЕС ПО НЕВРОЛОГИЯ
29 май – 1 юни 2025 г.
Конгресен център на хотел Интернационал, к. к. Златни пясъци

ОРГАНИЗАЦИОНЕН КОМИТЕТ

Председател: Акад. Ив. Миланов
Заместник-председатели: Акад. Л. Трайков,
Проф. Ив. Търнев
Почетен председател: Проф. П. Стаменова

ЧЛЕНОВЕ НА ОРГАНИЗАЦИОННИЯ КОМИТЕТ:

Проф. П. Атанасова
Проф. Л. Хараланов
Проф. Юл. Петрова
Доц. Й. Стайков
Доц. П. Колев
Проф. Д. Масларов
Проф. Пл. Цветанов
Проф. Пл. Божинов
Доц. Д. Богданова
Д-р Е. Вачева

ЛОКАЛЕН ОРГАНИЗАЦИОНЕН КОМИТЕТ:

Председател: Проф. А. Капрелян
Членове: Проф. Н. Делева
Проф. Л. Хавезова

НАУЧЕН КОМИТЕТ:

Председател: Проф. В Божинова
Членове: Проф. Е. Василева
Доц. С. Иванова
Доц. Р. Кузманова
Проф. П. Атанасова
Проф. И Петров
Доц. Д. Богданова
Доц. Н. Топалов



Уважаеми колеги,

*С радост Ви посрещам на **XXIV Национален конгрес по неврология!***

Отново сме заедно, продължавайки утвърдената традиция на висококачествени научни дискусии и обмяна на професионален опит.

По време на конгреса ще разгледаме най-новите постижения в областта на неврологията, иновативните подходи в диагностиката и лечението, както и реални клинични случаи. Ще имаме и възможност да се запознаем с актуалните разработки на фармацевтичната индустрия.

Вярвам, че чрез съвместната ни работа и открития диалог ще натрупаме нови знания и идеи, които ще ни помогнат да развиваме професионалната си общност и да подобряваме съвременното и качествено лечение на нашите пациенти.

Нека този форум бъде още една стъпка напред в усъвършенстването на нашата медицинска практика!

С уважение,



Акад. Ив. Миланов
Председател на Българско дружество по неврология

XXIV Национален конгрес по неврология

29 май – 1 юни 2025 г.

Конгресен център на хотел Интернационал, к. к. Златни пясъци

ПЛАТИНЕНИ СПОНСОРИ

ABBVIE
ANGELS INITIATIVE
EWOPHARMA
BOEHRINGER INGELHEIM
GENESIS PHARMA
ROCHE
STADA
SWIX BIOPHARMA
TEVA

ГЕНЕРАЛЕН СПОНСОР

MEDISON PHARMA
PFIZER
UCB

САТЕЛИТНИ СИМПОЗИУМИ

AMGEN
ANTIBIOTIC RAZGRAD
BESTAMED
EGIS
GEDEON RICHTER
MEDICARD
MEDTRONIC
MERCK
NOBEL PHARMA
NOVARTIS
PHILIP MORRIS
POLPHARMA
SOPHARMA
TAKEDA
VIATRIS

ИЗЛОЖИТЕЛИ

ADITUS
ANGELINI
AQUACHIM – ДИАКОМЕРС
BAUSCH HEALTH
CHEMAX PHARMA
DAHNSON TRADING
GAMA SELECT
GL PHARMA
GRINDEX
HEEL
ILAN M
KRKA
MAGNAPHARM
MEDIS
MEDOPHARMA
NATURPHARMA
NATURPRODUKT
ORTHOPRIME
SIDAYA PHARMA
SUN WAVE PHARMA
UNIPHARMA
VALENTIS
VEDRA INTERNATIONAL
VITAGOLD
WOERWAG

XXIV НАЦИОНАЛЕН КОНГРЕС ПО НЕВРОЛОГИЯ

29 май – 1 юни 2025 г., хотел Интернационал, к.к. Златни пясъци

НАУЧНА ПРОГРАМА, зала ИМПРЕСИЯ

29 МАЙ / ЧЕТВЪРТЪК			
11:00 – 19:00	**РЕГИСТРАЦИЯ**		
15:30 – 15:35	**ОФИЦИАЛНО ОТКРИВАНЕ**	Акад. Ив. Миланов	УС на БДН
		лектор	**модератор**
15:35 – 15:55	Естетична неврология	Акад. Ив. Миланов	Проф. Д. Масларов, Проф. П. Атанасова, Проф. В. Божинова
15:55 – 16:25	Impact of the autonomic nervous system on cerebral circulation in space studies	Prof. Nathalie Nasr	
16:25 – 16:55	**СИМПОЗИУМ EGIS** – Метаболитните фактори при исхемичен мозъчен инсулт. Оценка и съвременен терапевтичен подход.	Проф. Д. Масларов	Акад. Ив. Миланов
16:55 – 17:15	Късни дискинезии	Акад. Ив. Миланов	Проф. Д. Масларов
17:15 – 17:35	*КАФЕ ПАУЗА*		
17:35 – 18:05	**СИМПОЗИУМ SOPHARMA** – Терапевтично поведение при болести на периферната нервна система	Акад. Ив. Миланов	Акад. Л. Трайков
18:05 – 18:35	**СИМПОЗИУМ GEDEON RICHTER** – Достатъчен ли е контролът на съдовите рискови фактори, за да достигнеш 100 години?	Акад. Л. Трайков	Акад. Л. Трайков
18:35 – 18:55	**СИМПОЗИУМ ANTIBIOTIC RAZGRAD** – Лечение на мускулни болки с Миоксазон (Chlorzoxazone)	Акад. Ив. Миланов	Акад. Ив. Миланов
18:55 – 19:25	**СИМПОЗИУМ с подкрепата на ANGELS Initiative**		
20:00	*ВЕЧЕРЯ*		
30 МАЙ / ПЕТЪК			
8:45	**НАУЧНА СЕСИЯ**	**лектор**	**модератор**
8:45 – 9:05	Brain heart interaction : not always about embolism. The role of the autonomic nervous system	Prof. Nathalie Nasr	Акад. Л. Трайков, Проф. И. Търнев, Проф. Е. Василева
9:05 – 9:25	Клинични, невроизобразяващи и биомаркерни препоръки за антиамилоидна имунотерапия	Проф. Ш. Мехрабиан, Акад. Л. Трайков	
9:25 – 9:55	**СИМПОЗИУМ MEDICARD** – Vagal nerve stimulation: principles and recent findings	Dr. Steffen Fetzer	Доц. П. Колев
9:55 – 10:25	**СИМПОЗИУМ NOBEL PHARMA-** Място на симптоматичното лечение за когнитивни нарушения при дегенеративни заболявания.	Акад. Л. Трайков	Акад. Ив. Миланов
10:25 – 10:45	*КАФЕ ПАУЗА*		
10:45 – 11:25	**СИМПОЗИУМ SWIXX BIOPHARMA** – Лизозомни болести на натрупване – достъпен тест и навременна диагноза	Проф. И. Търнев, Проф. Т. Чамова, Доц. Д. Богданова	Акад. Ив. Миланов
11:25 – 12:15	**СИМПОЗИУМ SWIXX BIOPHARMA** – Обезболяване и медицинско хранене – незаменима част от комплексната терапия на пациента	Проф. Д. Масларов, Доц. М. Миланова	Акад. Ив. Миланов
12:15 – 12:45	**СИМПОЗИУМ TAKEDA**		Акад. Ив. Миланов
12:15 – 12:25	Въведение	Акад. Ив. Миланов	
12:25 – 12:45	Възпалителни демиелинизиращи полирадикулоневропатии – терапевтични възможности	Доц. Д. Богданова	
12:45 – 13:15	**СИМПОЗИУМ TEVA** – Новият консенсус за лечение на множествената склероза	Акад. Ив. Миланов	Акад. Ив. Миланов
13:15 – 14:15	*РАБОТЕН ОБЯД*		
13:15 – 14:00	**Първа и втора постерна сесия**		
14:15	**НАУЧНА СЕСИЯ**	**лектор**	**модератор**
14:15 – 14:45	**СИМПОЗИУМ VIATRIS** – Съдово когнитивно нарушение – настояще и бъдеще	Акад. Л. Трайков	Акад. Л. Трайков
14:45 – 15:15	**СИМПОЗИУМ STADA** – Болестта на Паркинсон не е присъда	Д-р Н. Каменова	Акад. Ив. Миланов
15:15 – 15:45	**СИМПОЗИУМ TEVA** – Мигрена и асоциирани коморбидности	Акад. Ив. Миланов	Акад. Ив. Миланов
15:45 – 16:15	**СИМПОЗИУМ EWOPHARMA** – Проучване DEVOTE: резултати	Проф. И. Търнев	Проф. Т. Чамова
16:15 – 16:35	*КАФЕ ПАУЗА*		

16:35 – 17:20	**СИМПОЗИУМ GENESIS PHARMA**		
	Възможности за лечение на хередитарна транстиретинова амилоидоза с siRNA	Проф. И. Търнев	Акад. Ив. Миланов
	Vamolorone – нова, алтернативна терапевтична възможност в лечението на DMD пациенти	Проф. Т. Чамова	Проф. И. Търнев
17:20 – 17:50	**СИМПОЗИУМ POLPHARMA** – Фармакотерапевтични подходи за повлияване на болката	Акад. Ив. Миланов	Проф. Д. Масларов
17:50 – 18:20	**СИМПОЗИУМ ROCHE** – Ефикасност и безопасност на Евриси в лечението на СМА, данни от клиничното проучване SUNFISH	Проф. И. Търнев	Проф. И. Търнев
18:20 – 18:35	**СИМПОЗИУМ BESTAMED** Лечение на мигрена	Акад. Ив. Миланов	Акад. Ив. Миланов
18:35 – 19:15	**СИМПОЗИУМ PFIZER**		Акад. Ив. Миланов
	Проучването THAOS – българският принос в световните данни	Проф. И. Търнев	
	Rimegepant за лечение на мигрена	Акад. Ив. Миланов	
20:00	*ВЕЧЕРЯ*		
31 МАЙ / СЪБОТА			
8:35 –	**НАУЧНА СЕСИЯ**	**лектор**	**модератор**
8:35 – 8:55	Високо селективна денервация при ДЦП	Проф. М. Кътева	Акад. Ив. Миланов, Проф. Л. Хараланов, Проф. Ив. Димитров
8:55 – 9:15	Nonmotor subtype specific therapies in PD	Prof. R. Chaudhury	
9:15 – 9:45	**СИМПОЗИУМ AMGEN** – Uplizna (инебилизумаб) – Нова алтернатива за лечение на заболявания от спектъра на оптичния невромиелит	Доц. С. Иванова	Акад. Ив. Миланов
9:45 – 10:00	**СИМПОЗИУМ MEDTRONIC** Хирургични методи за лечение на спастицитет – Интратекална баклофенова система.	Проф. Кр. Минкин	Проф. Кр. Минкин
10:00 – 10:40	**СИМПОЗИУМ MEDISON PHARMA** – Vyvgart (efgartigimod) – нови перспективи в лечението на генерализирана миастения гравис (gMG)		Акад. Ив. Миланов
	Терапевтични цели и клинични ползи при лечението с Vyvgart	Доц. М. Миланова	
	Real World Experience with Vyvgart in Slovenia	Dr. Mateja Baruca	
10:40 – 11:25	**СИМПОЗИУМ GENESIS PHARMA**		Акад. Ив. Миланов
	Тежки неврологични усложнения при пациент с Остра Интермитентна Порфирия (ОИП)	Доц. А. Иванова	
	Предизвикателствата при диагностиката и лечението на болест на Фабри	Доц. Д. Богданова	
11:25 – 11:45	*КАФЕ ПАУЗА*		
11:45 – 12:15	**СИМПОЗИУМ MERCK – MAVENCLAD®** – Стратегии за изход от продължителна имуносупресия	Доц. С. Иванова	Акад. Ив. Миланов
12:15 – 12:45	**СИМПОЗИУМ EWOPHARMA** – МС и стареене	Акад. Ив. Миланов	Доц. С. Иванова
12:45 – 13:15	**СИМПОЗИУМ STADA**		Акад. Ив. Миланов
	Реални клинични данни за лечението с LECIGON: Междинен анализ от проучването ELEGANCE	Доц. Д. Богданова	
	LECIGON – тригодишен клиничен опит в България	Доц. С. Иванова	
13:15 – 14:15	*РАБОТЕН ОБЯД*		
13:15 – 14:15	**Трета и четвърта постерна сесия**		
14:15	**НАУЧНА СЕСИЯ**	**лектор**	**модератор**
14:15 – 15:30	**СИМПОЗИУМ ABBVIE** – Нови възможности за пациентите с късна болест на Паркинсон		Акад. Ив. Миланов
	Една година Продуодопа в България. Какво ново?	Акад. Ив. Миланов	
	24 часов контрол на симптомите при късна Паркинсонова болест	Prof. R. Chaudhury	
	СИМПОЗИУМ ABBVIE – Късна болест на Паркинсон – оценка и лечение след изчерпване ефекта на пероралната терапия	Доц. С. Иванова	
15:30 – 16:10	**СИМПОЗИУМ UCB** – Нови възможности за лечение на Генерализирана Миастениа гравис	Доц. М. Миланова, Проф. Т. Чамова	Акад. Ив. Миланов
16:10 – 16:40	**СИМПОЗИУМ NOVARTIS** – 6 годишни данни при терапия с Кесимпта. Наш клиничен опит	Доц. С. Иванова	Проф. А. Капрелян
16:40 – 17:00	*КАФЕ ПАУЗА*		

17:00 – 18:00	**СИМПОЗИУМ BOEHRINGER INGELHEIM**		Акад. Ив. Миланов
	Tenecteplase и лечение на остър исхемичен мозъчен инсулт	Проф. П. Атанасова	
	Tenecteplase – Клинична ефективност и безопасност	Проф. Д. Масларов	
	Tenecteplase – Клинични случаи	Доц. М. Димитрова	
18:00 – 18:30	**СИМПОЗИУМ PHILIP MORRIS** – Лекарствени взаимодействия при тютюнопушене	Проф. Г. Момеков	Акад. Ив. Миланов
18:30 – 19:00	**СИМПОЗИУМ ROCHE** – Да отключим пълния потенциал на терапията с OCREVUS! Дългосрочни данни за ефикасност и безопасност при лечение на МС	Доц. С. Иванова	Акад. Ив. Миланов
19:00 – 19:45	**ОБЩО СЪБРАНИЕ**		
20:30	*ВЕЧЕРЯ*		
1 ЮНИ / НЕДЕЛЯ			
9:00	**НАУЧНА СЕСИЯ**	**лектор**	**модератор**
9:00 – 9:20	Ботулиновият токсин-от отровата до лекарството и обратно	Д-р В. Добрев	Проф. С. Чернинкова, Доц. Д. Богданова, Проф. Ив. Стайков
9:20 – 9:40	Повторни мозъчни инсулти	Проф. Д. Масларов	
9:40 – 10:00	Възможности на оптичната кохерентна томография-ангиография в изследване ретинната съдова мрежа при множествена склероза	Проф. С. Чернинкова	
10:00 – 10:20	Асимптомна мозъчна исхемия	Проф. Е. Василева	
10:20 – 10:40	Диагностика и лечение на множествена склероза: постижения на модерната медицина	Доц. д-р д-р Я. Ялъчков	
10:40 – 11:00	Херпес зостер асоциирана брахиална плексопатия и пареза с предимно засягане на n.axilaris n.musculocutaneus	Д-р Я. Желев	
11:00	**ЗАКРИВАНЕ**		

НАУЧНА ПРОГРАМА СЕСИЯ „ЗДРАВНИ ГРИЖИ”

31 МАЙ / СЪБОТА, зала ХАРМОНИЯ			
		лектор	**модератори**
09:30 – 9:40	**ОФИЦИАЛНО ОТКРИВАНЕ**	Акад. Ив. Миланов, Проф. Д. Масларов	Проф. Д. Масларов
09:40 – 10:00	**Неврорехабилитация на мозъчния инсулт**	Проф. Д. Масларов	
10:00 – 10:20	**Кинезитерапевтични техники за превенция, поддържане и подпомагане на дихателната функция при пациенти с прогресивна мускулна дистрофия тип Дюшен.**	Л. Пенчев	
10:20 – 10:40	**презентация ABBVIE – Роляма та медицинската сестра в лечението на късна болест на Паркинсон**	Проф. Д. Масларов	
10:40 – 11:00	**презентация EWOPHARMA – Данни от реалната клинична практика относно предпочитанията на пациентите спрямо венозно или подкожно приложение на natalizumab – начални резултати от проучването SISTER**	Проф. А. Капрелян	
11:00 – 11:20	**презентация SWIXX BIOPHARMA – Как да се справим със загубата на мускулна маса и саркопения?**	Доц. М. Димитрова	
11:20 – 11:40	*КАФЕ-ПАУЗА*		
11:40 – 12:00	**презентация ROCHE – Подкожно приложение на OCREVUS – клинични данни и практически предизвикателства**	Проф. Д. Масларов	Проф. Л. Хараланов
12:00 – 12:20	**презентация TEVA – Множествена склероза и семейно планиране**	Проф. Д. Масларов	Проф. А. Капрелян
12:20 – 12:40	**презентация GENESIS PHARMA – Качество на живот при пациенти с транстиретинова амилоидоза с полиневропатия**	Калоян Чобанов	
12:40 – 13:00	**Подпомогнат от изкуствения интелект анализ на двигателните нарушения при пациенти с множествена склероза**	Доц. Е. Милушев	Проф. Д. Масларов
13:00 – 13:20	**Сестрински грижи при пациенти с ИМИ**	ст.м.с. Елена Минчева, м.с. Красимира Стойнева, м.с. Славейка Пейчинова	
13:20 – 14:20	*ОБЯД*		
14:20	**ОБУЧИТЕЛЕН КУРС с подкрепата на ANGELS INITIATIVE**		

ПРОГРАМА ПОСТЕРНИ СЕСИИ

Научен съвет:
проф. В. Божинова, проф. Е. Василева, проф. Юл. Петрова, проф. П. Атанасова, проф. Иван Стайков, проф. Иван Петров, проф. Теодора Чамова, доц. Р. Кузманова, доц. Д. Богданова, доц. Н. Топалов, доц. С. Иванова, доц. М. Миланова, доц. Ирина Ванева

ПЪРВА ПОСТЕРНА СЕСИЯ:
Мозъчно – Съдови заболявания Диагностика и лечение

Председатели:
проф. Е. Василева, проф. И. Стайков, проф. Ю. Петрова, доц. М. Миланова

101
СЪДОВИ ИНЦИДЕНТИ ПРИ МИТОХОНДРИАЛНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ
И. Александрова[1,2], Н. Топалов[1,2], Е. Славкова[1], В. Божинова[1]
[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум“
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Отделение по образна диагностика

102
ОПРЕДЕЛЯЩА ЛИ Е ВЪЗРАСТТА ПРИ МЕНАЖИРАНЕТО НА ПАЦИЕНТИТЕ С ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ? – РЕТРОСПЕКТИВЕН АНАЛИЗ
Кр. Димитрова[1], М. Димитрова[1]
[1] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“, София, Клиника по нервни болести

103
ОСОБЕНОСТИ В ПРОФИЛА НА ПАЦИЕНТИТЕ С ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ СПРЯМО ВЪЗРАСТОВАТА КАТЕГОРИЯ – ЕДНОЦЕНТРОВО КОХОРТНО РЕТРОСПЕКТИВНО ПРОУЧВАНЕ
В. Цветкова[1], М. Димитрова[1]
[1] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“ – Клиника по Нервни болести

104
ПРИЛОЖЕНИЕ НА ИНТРАВЕНОЗНА ТРОМБОЛИЗА ПРИ ПАЦИЕНТКА С ОСТЪР ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ И СИСТЕМЕН ПРИЕМ НА ДАБИГАТРАН
Д. Мицев, М. Чолакова, Ив. Стоянов, Ив. Стайков
[1] Клинка по Неврология и медицина на съня “Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда”

105
КЛИНИЧНИ ХАРАКТЕРИСТИКИ ПРИ ПАЦИЕНТИ С ПОВТОРНИ ИСХЕМИЧНИ МОЗЪЧНИ ИНСУЛТИ
Д. Дренска[1], Д. Масларов[1,2]
[1] Клиника по нервни болести Университетска Първа МБАЛ „Свети Йоан Кръстител” – София, ЕАД
[2] Медицински колеж „Йорданка Филаретова“, Медицински Университет – София

106
ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ ПРИ ПАЦИЕНТИ С ТРОМБОФИЛИЯ И НЕБАКТЕРИАЛЕН ЕНДОКАРДИТ
М. Чолакова,.Ив. Стайков
[1] Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда, Клиника по неврология

107
БАЗИЛАРНА ТРОМБОЗА С LOCKED IN СИНДРОМ ПРИ ПРЕДШЕСТВАЩО ИНФЕКЦИОЗНО ЗАБОЛЯВАНЕ
Е. Ваврек[1], З. Николова[1], В. Йотова[1], Й. Тодоров[1], Ц. Кръстев[1], Н. Мурадян[1], Е. Василева[1]
[1] УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ”, София, Клиника по интензивно лечение на нервни болести

108
НИВА НА Д-ДИМЕР ПРИ ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ
Е. Ваврек[1], З. Николова[1], В. Йотова[1], Й. Тодоров[1], Ц. Кръстев[1], Н. Мурадян[1], Е. Василева[1]
[1] УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ”, София, Клиника по интензивно лечение на нервни болести

109
РЕПЕРФУЗИОНЕН СИНДРОМ СЛЕД ДИФЕРЕНЦИРАНО ЛЕЧЕНИЕ НА ИСХЕМИЧНИЯ МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ – АНАЛИЗ НА ФАКТОРИТЕ, ИМАЩИ ОТНОШЕНИЕ ЗА ВЪЗНИКВАНЕТО МУ.
Р. Стоянов [1], М. Димитрова [1], М. Петров [2], Н. Велинов [2], Н. Габровски [2]
[1] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов”, Клиника по нервни болести
[2] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов”, Клиника по неврохирургия

110
АСИМЕТРИЧЕН ДИМЕТИЛАРГИНИН – РИСКОВ ФАКТОР И ПРЕДИКТОР ЗА ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ
М. Пиронева[1], К. Костов[1]
[1] Клиника по Нервни болести, Медицински институт – МВР, София

111
ПОСТИКТАЛНА ПАРЕЗА ИЛИ ТИА?
Е. Ваврек[1], З. Николова[1], В. Йотова[1], Й. Тодоров[1], Ц. Кръстев[1], Н. Мурадян[1], Е. Василева[1]
[1] УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ”, София, Клиника за интензивно лечение на нервни болести

112
СЪЧЕТАНИЕ НА САК, ИНТРАЦЕРЕБРАЛЕН И СУБДУРАЛЕН ХЕМАТОМ
Е. Ваврек[1], З. Николова[1], В. Йотова[1], Й. Тодоров[1], Н. Мурадян[1], Е. Василева[1]
[1] УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ", София, Клиника за интензивно лечение на нервни болести

113
NEUROLOGICAL COMPLICATIONS IN PATIENTS WITH ATRIAL FLUTTER AFTER ABLATIVE PROCEDURES
A. Brankova[1], M. Cholakova[1], M. Mihov[1], A. Simeonova[1], K. Mihaylova[1], I. Staikov[1]
[1] Adcibadem CityClinic UMHAT Tokuda

114
ВЛИЯНИЕ НА НАЛИЧИЕТО НА ПРЕДСЪРДНО МЪЖДЕНЕ ВЪРХУ КОГНИТИВНИТЕ ФУНКЦИИ НА ПАЦИЕНТИ С БОЛЕСТ НА АЛЦХАЙМЕР И СЪДОВ КОГНИТИВЕН ДЕФИЦИТ.
М. Вълкова,.В. Гергелчева
[1] МБАЛ „Софиямед" Неврологична клиника

115
НЕВРОЛОГИЧНИ УСЛОЖНЕНИЯ ПРИ ПАЦИЕНТИ С ПРЕДСЪРДНО МЪЖДЕНЕ СЛЕД АБЛАТИВНИ ПРОЦЕДУРИ
А. Бранкова[1], М. Чолакова[1], М. Михов[1], А. Симеонова[1], К. Михайлова[1], Ив. Стайков[1]
[1] Аджибадем СитиКлиник УМБАЛ „Токуда", Клиника по неврология и медицина на съня

116
НЕВРОЛОГИЧНИ УСЛОЖНЕНИЯ ПРИ НОВОУСТАНОВЕНИ АОРТНА АНЕВРИЗМА И ПЕРИКАРДЕН ИЗЛИВ
Г. Атанасов[1], Д. Терзиев[1], И. Димитров[1,2]
[1] МБАЛ „Сърце и Мозък", Бургас, Клиника по нервни болести
[2] Катедра по неврология, психиатрия и психология, Медицински факултет, Университет „Проф. д-р Асен Златаров", Бургас

117
СЛУЧАЙ НА СПИНАЛЕН ИНСУЛТ И БЕЛОДРОБНА ТРОМБЕМБОЛИЯ С ЕДИНСТВЕНИ УСТАНОВЕНИ ПРИЧИНИ НОВОДИАГНОСТИЦИРАНИ МУТАЦИИ В PAI – 1 4G/5G, MTHFR (C. 1298A>C) M
Н. Христов,.Кр. Димитрова,.М. Димитрова
[1] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов", София, Клиника по нервни болести

118
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА ПАЦИЕНТ С ОСТЪР ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ В СПЛЕНИУМ КОРПУС КАЛОЗУМ
Е. Лютфи[1,2], Б. Матев[3,4], Я. Кашлов[5,6], Б. Иванов[1,7], М. Грудкова[1,2], А. Капрелян[1,2]
[1] УМБАЛ „Св. Марина"-ЕАД Варна, Първа клиника по нервни болести
[2] Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов" Варна, Катедра Нервни болести и невронауки
[3] УМБАЛ „Св. Марина"-ЕАД Варна, Клиника по образна диагностика
[4] Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов" Варна, Катедра Образна диагностика и интервенционална рентгенология
[5] Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов" Варна, Пропедевтика на Вътрешните болести
[6] УМБАЛ „Св. Марина"-ЕАД Варна, Втора клиника по вътрешни болести
[7] Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов" Варна, Катедра клинични медицински науки

119
ЗАВИШЕНИ СТОЙНОСТИ НА ВИСОКОЧУВСТВИТЕЛЕН ТРОПОНИН И ДИНАМИЧНИ ПРОМЕНИ В СТОЙНОСТИТЕ НА СЪРДЕЧНИТЕ ЕНЗИМИ ПРИ ПАЦИЕНТ С ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ, ЛЕКУВ
Е. Бояджиева[1,2], С. Бояджиева[2], К. Генов[1], Н. Самарджиева[1]
[1] Клиника по Нервни болести, Втора МБАЛ – София
[2] Отделение по Нервни болести, МБАЛ Ботевград

120
СПОНТАНЕН СПИНАЛЕН ЕПИДУРАЛЕН ХЕМАТОМ В ШИЙНИЯ ОТДЕЛ НА ГРЪБНАЧНИЯ СТЪЛБ: КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ
М. Цалта-Младенов[1,3], В. Димитрова[2,3]*, Н. Иванова[1,3]*, М. Андонова[1,3]*, С. Андонова[1,3]**
[1] Катедра по нервни болести и невронауки, Факултет Медицина, Медицински Университет „Проф. Д-р Параскев Стоянов" – Варна, България
[2] Катедра по оптометрия и професионални болести, Факултет по обществено здравеопазване, Медицински Университет „Проф. Д-р Параскев Стоянов" – Варна, България
[3] Втора клиника по нервни болести с отделение за лечение на остри мозъчни инсулти (ОЛОМИ) и отделение за интензивно лечение на нервни болести (ОИЛНБ), УМБАЛ ''Света Марина'' – Варна, България

121
МОБИЛИЗИРАНЕ НА ПАЦИЕНТИ ПРЕКАРАЛИ ОСТЪР ИСХЕМИЧЕН ИНСУЛТ
Х. Цинигаров[1], М. Димитрова[1]
[1] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов" – София, Клиника по Нервни болести

ВТОРА ПОСТЕРНА СЕСИЯ: Възпалителни, демиелинизиращи и автоимунни заболявания на нервната система

Председатели:
Проф. П. Атанасова, Доц. С. Иванова,
проф. Кр. Генов, доц. Н. Топалов

201
ЛОНГИТУДИНАЛЕН ТРАНСВЕРЗАЛЕН МИЕЛИТ – ОТ СИМПТОМИТЕ ДО ДИАГНОЗАТА
И. Ситников[1,3]; М. Христова-Танева[1,3]; Е. Халил[1,3]; Б. Атанасова[1,3]; И. Попов[2]; П. Атанасова[1,3];
[1] УМБАЛ „Св. Георги“, Пловдив, Клиника по нервни болести
[2] УМБАЛ „Св. Георги“, Пловдив, Отделение по образна диагностика
[3] Медицински университет – Пловдив, Катедра неврология

202
РЕЦИДИВИРАЩИ КРИПТОКОКОВИ МЕНИНГИТИ ПРИ ПАЦИЕНТ С НЕФАМИЛНА ХИПОГАМАГЛОБУЛИНЕМИЯ И САРКОИДОЗА
Д. Мицев[1], Ив. Стоянов[1], А. Симеонова[1], А. Бъчварова[2], Ив. Стайков[1]
[1] Клинка по Неврология и медицина на съня “Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда”.
[2] Клинична Микробиология “Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда”.

203
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА КЪСЕН НЕВРОСИФИЛИС С АТИПИЧНО НАЧАЛО
П. Дачева[1], В. Начева[1], И. Петрова[1], Г. Ангов[1], И. Тодоров[1], Ю. Петрова[1], И. Търнев
[1] УМБАЛ ”Александровска”, София, Клиника по нервни болести

204
ХЕМАТОГЕННО РАЗПРОСТРАНЕНИЕ НА ENTEROCOCCUS FAECIUM СЛЕД ПОСТАВЯНЕ НА DOUBLE-J СТЕНТ, ВОДЕЩО ДО СЕРИОЗНИ НЕВРОЛОГИЧНИ УСЛОЖНЕНИЯ – КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ
В. Цветкова[1], М. Димитрова[1]
[1] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“

205
СЕНЗО-МОТОРНА ПОЛИРАДИКУЛОНЕВРОПАТИЯ ПРИ В12- ДЕФИЦИТ, В РЕЗУЛТАТ НА УПОТРЕБА НА РАЙСКИ ГАЗ -КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ
М. Андонова[1,3], В. Димитрова[2,3], М. Цалта-Младенов[1,3], Д. Георгиева[1,3], С. Андонова[1,3]
[1] Катедра по нервни болести и невронауки, Факултет Медицина, Медицински Университет „Проф. Д-р Параскев Стоянов” – Варна
[2] Катедра по оптометрия и професионални болести, факултет Обществено здравеопазване, Медицински Университет „Проф. Д-р Параскев Стоянов” – Варна
[3] Втора Клиника по нервни болести с отделение за лечение на остри мозъчни инсулти (ОЛОМИ) и отделение за интензивно лечение на нервни болести (ОИЛНБ), УМБАЛ ‘‘Света Марина‘‘ – Варна

206
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА GUILLAIN-BARRE СИНДРОМ ПРИ ШЕСТГОДИШЕН ПАЦИЕНТ
К. Георгиев[1,2], Н. Иванова[1,2], В. Славчева[1,2], Т. Дренски[1,2], Д. Георгиева[1,2] С. Андонова[1,2],
[1] УМБАЛ „Св. Марина“ – ЕАД Варна, Втора клиника по нервни болести с ОЛОМИ и ОИЛНБ
[2] Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов“ Варна, Катедра нервни болести и невронауки.

207
ЕПИЛЕПТИЧНИ ПРИСТЪПИ И ЕЕГ НАХОДКА ПРИ ПОДОСТЪР СКЛЕРОЗИРАЩ ПАНЕНЦЕФАЛИТ
И. Александрова[1,2], Е. Славкова[1], Е. Родопска[1,2], В. Божинова[1]
[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум“
[2] Катедра по неврология, МУ – София

208
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА ЖЕНА С АНТИ-NMDA-РЕЦЕПТОРЕН ЕНЦЕФАЛИТ
П. Василев[1,2], Е. Витева[1,2], Г. Славов[1,2], Б. Атанасова[1,2]
[1] Медицински университет – Пловдив, Катедра неврология
[2] УМБАЛ „Свети Георги“ – Пловдив, Клиника по Нервни болести.

209
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА ИЗЯВА НА ОПСОКЛОНУС ПРИ НЕВРОИНФЕКЦИЯ
И. Тодоров[1], Г. Ангов[1], И. Петрова[1], П. Дачева[1], В. Начева[1], Ю. Петрова[1]
[1] УМБАЛ „Александровска“, София, Клиника по нервни болести

210
ПАРАНЕОПЛАСТИЧЕН ЕНЦЕФАЛИТ КАТО ПЪРВА ИЗЯВА НА ДРЕБНОКЛЕТЪЧЕН БЕЛОДРОБЕН КАРЦИНОМ-КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ
С. Желязкова[1], П. Николова[2], Е. Рабинева[2], С. Чернинкова[1]
[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ Александровска, МУ – София
[2] Клиника по нуклеарна медицина, УМБАЛ Александровска, МУ – София

211
АТИПИЧНА ОБРАЗНА НАХОДКА ПРИ ДЕЦА С МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА – ПРЕДСТАВЯНЕ НА КЛИНИЧНИ СЛУЧАИ
И. Александрова[1,2], Н. Топалов[1,2], Е. Славкова[1], Е. Родопска[1,2], В. Божинова[1]
[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум“
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Отделение по образна диагностика

212
КОНЦЕНТРИЧНА СКЛЕРОЗА НА БАЛО, РАЗВИЛА СЕ НА ФОНА НА СЪЩЕСТВУВАЩА МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА.
Е. Калинина, К. Костов, М. Пиронева
[1] Медицински институт на МВР

213
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА С НЕВРОФИБРОМАТОЗА ТИП 1: ДИАГНОСТИЧНИ И ТЕРАПЕВТИЧНИ ПРЕДИЗВИКАТЕЛСТВА.
К. Йорданов[1], С. Иванова[1,2], Н. Топалов[1,2], Д. Тасков[1,2], М. Колева[1,2], И. Миланов[1,2]
[1] УМБАЛНП „Св. Наум“ София
[2] Катедра по неврология, Медицински университет – София

214
СИНДРОМ НА ГОРЛИН –ГОЛТЦ (GORLIN-GOLTZ SYNDROME) И ДЕМИЕЛИНИЗАЦИЯ НА ЦЕНТРАЛНАТА НЕРВНА СИСТЕМА – ДИАГНОСТИЧНО И ТЕРАПЕВТИЧНО ПРЕДИЗВИКАТЕЛСТВО
В. Иванова, А. Мусурлиева[1], С. Мантарова[1,2]
[1] Военномедицинска академия – София, Клиника по нервни болести“
[2] Национална спортна академия „Васил Левски“, София, България

215
МИАСТЕНЕН СИНДРОМ СЛЕД ИМУНОТЕРАПИЯ – КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ
К. Михайлова, А. Симеонова , Ив. Стайков
[1] Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда, Клиника по неврология

216
БЪРЗО ПРОГРЕСИРАЩА ДЕМЕНЦИЯ В РАМКИТЕ НА HIV-ЕНЦЕФАЛОПАТИЯ
А. Стоянова[1,2], Ш. Мехрабиан[1,2], Д. Бележанска[1,2], И. Дрехарова[1,2], Е. Кръчмарова[4], И. Попиванов[1,3], М. Райчева[1,2], К. Стоянова[1], Я. Желев[1,2], С. Скелина[1,2], В. Николова[1], М. Петрова[1,2], Г. Начева[4], Л. Трайков[1,2]
[1] Клиника по Неврология, УМБАЛ Александровка, София, България
[2] Катедра по Неврология, УМБАЛ Александровка, Медицински Университет – София, България
[3] Катедра по когнитивна наука и психология, Нов Български Университет, София, България
[4] Институт по Молекулярна биология “Акад. Р. Цанев”, Българска академия на науките, София, България

217
БОЛЕСТ НА АЛЦХАЙМЕР И НЕВРОСИФИЛИС: ЗНАЧИМИ ПРИЛИКИ И РАЗЛИКИ НА КЛИНИЧНИЯ ФЕНОТИП И ПАТОФИЗИОЛОГИЧНИТЕ БИОМАРКЕРИ
А. Стоянова[1,2], Ш. Мехрабиан[1,2], Д. Бележанска[1,2], И. Дрехарова[1,2], Е. Кръчмарова[4], И. Попиванов[1,3], М. Райчева[1,2], К. Стоянова[1], Я. Желев[1,2], С. Скелина[1,2], М. Петрова[1,2], Г. Начева[4], Л. Трайков[1,2]
[1] Клиника по Неврология, УМБАЛ Александровка, София, България
[2] Катедра по Неврология, УМБАЛ Александровка, Медицински Университет – София, България
[3] Катедра по когнитивна наука и психология, Нов Български Университет, София, България
[4] Институт по Молекулярна биология “Акад. Р. Цанев”, Българска академия на науките, София, България

ТРЕТА ПОСТЕРНА СЕСИЯ: Генетични и дегенеративни заболявания на нервната система – диагностика и лечение

Председатели:
Проф. П. Атанасова, проф. Ив. Петров, проф. Т. Чамова, доц. Д. Богданова, доц. Н. Топалов

301
THE ASSOCIATION BETWEEN THE MEASURED VARIABLES AND GENDER IN ADULTS WITH DIFFERENT NEUROMUSCULAR DISEASES USING THE MACEDONIAN VERSION OF INQOL
I. Barbov[1], G. Kalcev[2*]*
[1] University Clinic of Neurology, Skopje, North Macedonia
[2] National Alliance for Neuromuscular diseases and Neuroscience, GANGLION Skopje, Skopje, North Macedonia

302
ЛЕЧЕНИЕ НА 5Q СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЯ С RISDIPLAM: ОЦЕНКА НА ЕФЕКТИВНОСТТА ПРИ 24-МЕСЕЧНО ПРОСЛЕДЯВАНЕ
К. Кастрева[1,2], Т. Чамова[1,2], А. Танева[1,2], К. Чобанов[1], Т. Димитрова[1], Н. Божков[1], И. Търнев[1,2,3]
[1] Клиника по Нервни болести, УМБАЛ „Александровска“, София
[2] Медицински университет – София
[3] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ

303
КЛИНИЧЕН ФЕНОТИП И МУТАЦИОНЕН СПЕКТЪР НА ВРОДЕНАТА МИОПАТИЯ ТИП BETHLEM В БЪЛГАРИЯ
С. Благоева[1,2], Т. Чамова[1,2], И. Търнев[1,2,3]
[1] Клиника по Нервни болести, УМБАЛ „Александровска”, МУ – София
[2] Медицински Университет –София
[3] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София

304
РЯДЪК СЛУЧАЙ НА ПОЯС-КРАЙНИК МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ С МУТАЦИЯ В PLEC ГЕНА
М. Колева[1], В. Добрев[3], А. Шокова[1], Т. Тодоров[2], В. Божинова[1]
[1] МБАЛНП „Св. Наум“ – гр. София
[2] Лаборатория „Геника“ – гр. София
[3] МЦ ВИП – гр Търговище

305
АВТОЗОМНО-ДОМИНАНТНА АКСОННА НАСЛЕДСТВЕНА МОТОРНА И СЕТИВНА ПОЛИНЕВРОПАТИЯ, ОБУСЛОВЕНА ОТ МУТАЦИЯ В MORC 2 ГЕНА С КЪСНО НАЧАЛО (HMCH ТИП 2Z).

О. Асенов[1], Т. Чамова[1], А. Йорданова[2,3], И. Търнев[1,4]
[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ „Александровска“, Катедра по неврология, МУ – София
[2] Център по молекулярна медицина, Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – СофияMolecular Medicine Center, Department of Medical Chemistry and Biochemistry, Medical University – Sofia, Sofia, Bulgaria;
[3] Molecular Neurogenomics Group, Center for Molecular Neurology, VIB, Antwerpen, Belgium; Molecular Neurogenomics Group, Center for Molecular Neurology, Department of Biomedical Sciences, University of Antwerp, Antwerpen, Belgium.
[4] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ

306
АВТОЗОМНО ДОМИНАНТНА АКСОННА НАСЛЕДСТВЕНА МОТОРНА И СЕТИВНА ПОЛИНЕВРОПАТИЯ, ОБУСЛОВЕНА ОТ МУТАЦИЯ В LRSAM1 ГЕНА (HMSN ТИП 2P)

О. Асенов[1], Т. Чамова[1], А. Йорданова[2,3], И. Търнев[1,4]
[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ „Александровска“, Катедра по неврология, МУ – София
[2] Център по молекулярна медицина, Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – СофияMolecular Medicine Center, Department of Medical Chemistry and Biochemistry, Medical University – Sofia, Sofia, Bulgaria;
[3] Molecular Neurogenomics Group, Center for Molecular Neurology, VIB, Antwerpen, Belgium; Molecular Neurogenomics Group, Center for Molecular Neurology, Department of Biomedical Sciences, University of Antwerp, Antwerpen, Belgium.
[4] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ

307
КЛИНИЧНА И ГЕНЕТИЧНА ХЕТЕРОГЕННОСТ НА ЕТИЛМАЛОНОВАТА ЕНЦЕФАЛОПАТИЯ В БЪЛГАРИЯ

Т. Чамова[1,2], И. Пачева[3,4,5], В. Начева[1], М. Средкова [6], Цв. Велева[6], Т. Тодоров[7], М. Иванова[8], А. Танева[1,2], И. Тодоров[1,2], Т. Делчев[6], П. Дачева[1], И. Петрова[1,2], Г. Ангов[1,2], Ю. Петрова[1,2], А. Тодорова[7,9], И. Иванов[3,4,5], Д. Авджиева-Тзавелла[6], И. Търнев[1,2,10]
[1] Клиника по Нервни болести, Експертен център по наследствени неврологични и метаболитни заболявания, УМБАЛ „Александровска“, София
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Клиника но педиатрия, УМБАЛ „Св. Георги“, Пловдив
[4] Катедра по педиатрия, МУ – Пловдив
[5] Научен институт, МУ – Пловдив
[6] Клиника по генетика, УСБАЛДБ „Иван Митев“, София
[7] Генетична медико-диагностична лаборатория„Геника“, София
[8] Национална генетична лаборатория, СБАЛАД „Майчин дом“, София
[9] Катедра по медицинска химия и биохимия, София
[10] Департамент по когнитивна наука и психология, Нов Български университет, София

308
ВИСОКОРЕЗОЛЮЦИОННА НЕВРОСОНОГРАФИЯ ЗА РАННА ДИАГНОСТИКА НА СИМПТОМАТИЧНА ФАМИЛНА АМИЛОИДНА ПОЛИНЕВРОПАТИЯ

Пл. Антимов[1], В. Михайлова[3], Т. Чамова[1], О. Асенов[1], И. Търнев[1,2]
[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ Александровска, Катедра по неврология, МУ – София
[2] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ
[3] Neurocenter, University research and teaching Hospital Lucerne, Lucerne, Switzerland

309
ПЪРВИ СЛУЧАЙ НА ХЕРЕДИТАРНА ГЕЛСОЛИНОВА АМИЛОИДОЗА В БЪЛГАРИЯ

Пл. Антимов[1], С. Чернинкова[1], Т. Чамова[1], О. Асенов[1], М. Слепцова[2,3,4], С. Атемин[2,3], З. Павлова[2,3], Т. Тодоров[2,3], А. Тодорова[2,3,4], И. Търнев[1,5]
[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ Александровска, Катедра по неврология, МУ – София
[2] Самостоятелна Медико-Диагностична Лаборатория „Геномен Център България“, гр. София
[3] Генетична Медико-Диагностична Лаборатория Геника, гр. София
[4] Катедра по Медицинска Химия и Биохимия, Медицински Университет – София, гр. София, България
[5] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ

310
ХЕРЕДИТАРНА ТРАНСТИРЕТИНОВА АМИЛОИДОЗА, ДЪЛЖАЩА СЕ НА НОВА МУТАЦИЯ GLU86ASP (GLU66ASP) В ТРАНСТИРЕТИНОВИЯ ГЕН

С. Желязкова[1], М. Господинова[2], Т. Чамова[1], О. Асенов[1], З. Павлова[3], Т. Тодоров[3], А. Тодорова[3,4], И. Търнев[1,5]
[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ Александровска, Катедра по неврология, МУ – София
[2] Експертен център по сърдечна амилоидоза, УМБАЛ „Свети Иван Рилски“, София
[3] Генетична медико-диагностична лаборатория „Геника“, София
[4] Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – София
[5] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София

311
ДЪЛГОСРОЧНО ДЕСЕТГОДИШНО ПРОСЛЕДЯВАНЕ НА КАЧЕСТВОТО НА ЖИВОТ НА ЛЕКУВАН ПАЦИЕНТ С ХЕРЕДИТАРНА ТРАНСТИРЕТИНОВА АМИЛОИДОЗА

К. Чобанов[1], О. Асенов[1,2], И. Търнев[1,2,3]
[1] УМБАЛ „Александровска“ Клиника нервни болести
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ

312
ЛЕВКОДИСТРОФИИ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ – ПРЕДСТАВЯНЕ НА КЛИНИЧНИ СЛУЧАИ

И. Александрова[1,2], М. Колева[1,2], Н. Топалов[2,3], Е. Славкова[1], А. Тодорова[4], Т. Тодорова[4], В. Божинова[1]
[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум“
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Отделение по образна диагностика
[4] Лаборатория Геника

313
ПРЕДСТАВЯНЕ НА РЯДЪК СЛУЧАЙ НА 7-ГОДИШНО МОМЧЕ С ДОКАЗАНИ МУТАЦИИ В ГЕНИ NPC1 И NF1

Е. Родопска[1], В. Божинова[1], И. Александрова[1,2], Н. Топалов[2,3], Р. Въжарова[4], М. Атанасоска[4]
[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум” София
[2] Медицински Университет – София
[3] Клиника по образна диагностика, УМБАЛНП „Св. Наум” София
[4] Лаборатория CellGenetics

314
ФЕНОТИПНА ИЗЯВА В СЕМЕЙСТВО С ХЕТЕРОЗИГОТЕН ГЕНЕТИЧЕН ВАРИАНТ В ГЕН RELN

И. Александрова[1,2], Н. Иванова[3], И. Димова[3], Р. Кънева[3], В. Божинова[1]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум“
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Център по молекулна медицина, Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – София

315
ПАРОКСИЗМАЛНА КИНЕЗИГЕННА ДИСКИНЕЗИЯ С ДОКАЗАНА МУТАЦИЯ В ГЕН PRRT 2
Е. Родопска[1], В. Божинова[1], И. Александрова[1,2], Н. Топалов[2,3], М. Атанасоска[4], Р. Въжарова[4]
[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум” София
[2] Медицински Университет – София
[3] Клиника по образна диагностика, УМБАЛНП „Св. Наум” София
[4] Лаборатория CellGenetics

316
GRIN2 В СВЪРЗАН СИНДРОМ-ПРЕДСТАВЯНЕ НА РЯДЪК СЛУЧАЙ НА 2-ГОДИШНО МОМЧЕ С ДОКАЗАНА МУТАЦИЯ В ГЕН GRIN2B
Е. Родопска[1], В. Божинова[1], И. Александрова[1,2], Н. Топалов[2,3], Р. Въжарова[4], М. Атанасоска[4]
[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум” София
[2] Медицински Университет – София
[3] Клиника по образна диагностика, УМБАЛНП „Св. Наум” София
[4] Лаборатория CellGenetics

317
СПЕКТЪР НА КЛИНИЧНИ ИЗЯВИ ПРИ МУТАЦИИ В IRF2BPL ГЕНА
М. Колева[1], Т. Тодоров[2], В. Божинова[1]
[1] МБАЛНП „Св. Наум“ – гр. София
[2] Лаборатория Геника – гр. София

318
ДВА СЛУЧАЯ НА MOWAT-WILSON СИНДРОМ
М. Колева[1,4], М. Атанасоска[2], Д. Авджиева[3,4], В. Божинова[1]
[1] УМБАЛНП „Св. Наум“ – гр. София
[2] Лаборатория Cell genetics – гр. София
[3] СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“
[4] Медицински университет, София

319
ТЕЖЪК РЕГРЕС ПРИ НАРУШЕНИЕ В МОЗЪЧНИЯ ФОЛАТЕН МЕТАБОЛИЗЪМ
М. Колева[1,4], Д. Денева[1], Т. Тодоров[2], Д. Авджиева[3,4], В. Божинова[1]
[1] МБАЛНП „Св. Наум“ – гр. София
[2] Лаборатория Геника – гр. София
[3] Клиника по генетични заболявания, УСБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ София
[4] Медицински университет, София

320
КЛИНИЧНИ ХАРАКТЕРИСТИКИ НА ПАЦИЕНТИ С CANVAS
В. Начева[1], Г. Ангов[1], П. Дачева[1], И. Тодоров[1], И. Петрова[1], Ю. Петрова[1]
[1] УМБАЛ “Александровска”, София, Клиника по Нервни болести

321
ЛИКВОРНИ И КРЪВНИ НИВА НА НЕВРОФИЛАМЕНТИ ЛЕКА ВЕРИГА ПРИ ПАЦИЕНТИ С АМИОТРОФИЧНА ЛАТЕРАЛНА СКЛЕРОЗА И ДРУГИ НЕВРОДЕГЕНЕРАТИВНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ
А. Стоянова[1,2], Ш. Мехрабиан[1,2], Д. Бележанска[1,2], И. Дрехарова[1,2], Е. Кръчмарова[4], И. Попиванов[1,3], М. Райчева[1,2], К. Стоянова[1], Я. Желев[1,2], С. Скелина[1,2], М. Петрова[1,2], Г. Начева[4], Л. Трайков[1,2]
[1] Клиника по Неврология, УМБАЛ Александровка, София, България
[2] Катедра по Неврология, УМБАЛ Александровка, Медицински Университет – София, България
[3] Катедра по когнитивна наука и психология, Нов Български Университет, София, България
[4] Институт по Молекулярна биология “Акад. Р. Цанев”, Българска академия на науките, София, България

322
АМИЛОИД ПОЗИТИВНА ХИДРОЦЕФАЛИЯ ИЛИ ХИДРОЦЕФАЛНА БОЛЕСТ НА АЛЦХАЙМЕР?
А. Стоянова[1,2], Ш. Мехрабиан[1,2], Д. Бележанска[1,2], И. Дрехарова[1,2], Е. Кръчмарова[4], И. Попиванов[1,3], М. Райчева[1,2], К. Стоянова[1], Я. Желев[1,2], С. Скелина[1,2], М. Ангелова[1], М. Петрова[1,2], Г. Начева[4], Л. Трайков[1,2]
[1] Клиника по Неврология, УМБАЛ Александровка, София, България
[2] Катедра по Неврология, УМБАЛ Александровка, Медицински Университет – София, България
[3] Катедра по когнитивна наука и психология, Нов Български Университет, София, България
[4] Институт по Молекулярна биология “Акад. Р. Цанев”, Българска академия на науките, София, България

ЧЕТВЪРТА ПОСТЕРНА СЕСИЯ:
Епилепсия, мигрена – диагностициране и лечения. Вария

Председатели:
Доц. П. Колев, доц. Р. Кузманова,
доц. С. Иванова, доц. Ирина Ванева

401
ГЕНЕРАЛИЗИРАНА ЕПИЛЕПСИЯ С МУТАЦИЯ В GABRA5
И. Александрова[1,2], Е. Славкова[1], Д. Денева[1], Н. Иванова[3], И. Димова[3], Р. Кънева[3], В. Божинова[1]
[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум“
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Център по молекулна медицина, Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – София

402
ФАМИЛНА BAND-ХЕТЕРОТОПИЯ
Е. Родопска[1], В. Божинова[1], И. Александрова[1,3], Н. Топалов[3,4], И. Ванева[2,3], Р. Кузманова[2,3], Д. Денева[1]

Монументален Свят

Да предефинираме МС заедно



От получаването на разрешение за употреба Ocrevus е все по-широко използван в лечението на МС. С над 10 години опит и доказателства за безопасност и ефикасност, Ocrevus предлага на пациентите с ПРМС и ППМС възможността да живеят живот без прогресия на инвалидизацията за по-дълъг период. Прилага се само два пъти годишно, подкожно или венозно, което дава на вашите пациенти повече свобода да живеят живота си както искат. [1,2]

OCREVUS®
ocrelizumab

OCREVUS® е показан за лечение на възрастни пациенти с пристъпни форми на множествена склероза (ПМС), с активно заболяване, определено на базата на клинични или образно-диагностични характеристики. OCREVUS® е показан за лечение на възрастни пациенти с ранна първично прогресираща множествена склероза (ППМС) по отношение на продължителност на заболяването и ниво на инвалидизиране, и с образно-диагностични характеристики на възпалителна активност. Лекарствен продукт по лекарско предписание за възрастни пациенти. Ocrevus 300 mg концентрат за инфузионен разтвор. Всеки флакон съдържа 300 mg окрелизумаб (ocrelizumab) в 10 ml в концентрация 30 mg/ml. Крайната концентрация на лекарствения продукт след разреждане е приблизително 1,2 mg/ml. Ocrevus 920 mg инжекционен разтвор. Всеки флакон съдържа 920 mg окрелизумаб (ocrelizumab) в 23 ml (40 mg/ml).
Лекарствена форма: Концентрат за инфузионен разтвор, инжекционен разтвор. Бистър до слабо опалесцентен, безцветен до светлокафяв разтвор.

Съобщаването на подозирани нежелани реакции след разрешаване за употреба на лекарствения продукт е важно. Това позволява да продължи наблюдението на съотношението полза/риск за лекарствения продукт. От медицинските специалисти се изисква да съобщават всяка подозирана нежелана реакция чрез съобщаване в Изпълнителна агенция по лекарствата ул. „Дамян Груев" № 8, 1303 София, тел. +359 2 8903417, уебсайт: www.bda.bg.

Нежеланите реакции следва да се докладват и на отговорника по лекарствена безопасност на Рош България ЕООД на тел. 359 2 818 44 44, факс: +359 2 8591199, гореща линия: 0700 10 280 (денонощно за територията на цялата страна, на цената на един градски разговор), e-mail: bulgaria.drugsafety@roche.com.

Подробна информация за този лекарствен продукт е предоставена на уебсайта на Европейската агенция по лекарствата http://www.ema.europa.eu, а пълната КХП може да намерите на следния линк - https://www.ema.europa.eu/bg/documents/product-information/ocrevus-epar-product-information_bg.pdf

Лекарствен продукт по лекарско предписание за възрастни пациенти. Дата на актуализиране на текста в КХП на Окревус 13.01.2025 год.

Рош България ЕООД: София 1756, ул. „Рачо Петков Казанджията" 2, Тел: (02) 818 4444, факс: (02) 859 1199, гореща линия: 700 10 280(денонощно за територията на цялата страна, на цената на един градски разговор), e-mail: bulgaria.drugsafety@roche.com а пълната КХП е достъпна при сканиране на QR-кода

Източник: 1. Окревус КХП. 2. MS Weber, L Kappos, SL Hauser et. al. The Patient Impact of 10 Years of Ocrelizumab Treatment in Multiple Sclerosis: Long-Term Data from the Phase III OPERA and ORATORIO Studies. Presented at the 9th Joint ECTRIMS-ACTRIMS Meeting: 11–13 October 2023, Milan, Italy Poster Session 1: Poster: P302

Реф. Номер: M-BG-00001780 Уведомление към ИАЛ-8709-26.02.2025г.
Материалът е одобрен до 02.2026г.

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум" София
[2] Клиника по Епилепсия, УМБАЛНП „Св. Наум" София
[3] Медицински Университет – София
[4] Клиника по образна диагностика, УМБАЛНП „Св. Наум" София

403
ТРАВМИ ПРИ ПАДАНЕ ОТ ЕЛЕКТРИЧЕСКА ТРОТИНЕТКА В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ
И. Александрова[1,2], Н. Топалов[1,2], Е. Родопска[1,2], В. Божинова[1]
[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум"
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Отделение по образна диагностика

404
ОНЛАЙН АНКЕТНО ПРОУЧВАНЕ ПРИ ХОРА С МИГРЕНА – ЧАСТ 1: КЛИНИЧНИ ОСОБЕНОСТИ И НЕГАТИВНО ВЛИЯНИЕ.
В. Тодоров[1,2], М. Трифонова[3], И. Томов[3], Д. Богданова[1,2], И. Миланов[1,2]
[1] УМБАЛНП „Свети Наум" София
[2] Медицински университет, София
[3] Медицински информационен портал www.diagnosa.info

405
ОНЛАЙН АНКЕТНО ПРОУЧВАНЕ ПРИ ХОРА С МИГРЕНА – ЧАСТ 2: ТЕРАПЕВТИЧНИ ОСОБЕНОСТИ.
В. Тодоров[1,2], М. Трифонова[3], И. Томов[3], Д. Богданова[1,2], И. Миланов[1,2]
[1] УМБАЛНП „Свети Наум" София
[2] Медицински университет, София
[3] Медицински информационен портал www.diagnosa.info

406
ПЪРВО ОПИСАНИЕ НА ГЕНЕТИЧНО ВЕРИФИЦИРАНА ФАТАЛНА ФАМИЛНА ИНСОМНИЯ В БЪЛГАРИЯ
А. Андреева[1,2], В. Вутова[5,6], А. Тодорова[3,4], Т. Тодоров[4], С. Чернинкова[1,2], И. Търнев[1,2,7]
[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ „Александровска", София
[2] Катедра по Неврология, МУ София
[3] Катедра Медицинска Химия и Биохимия, МУ София
[4] Генетична Медико-Диагностична Лаборатория „Геника"
[5] Клиника по психиатрия, УМБАЛ „Александровска", София
[6] Катедра по психиатрия, МУ София
[7] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София

407
РЕДКИ ПРОЯВИ НА ИМУНОСВЪРЗАНА ТОКСИЧНОСТ – НЕВРОЛОГИЧНИ ПРОЯВИ. КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ
Т. Чамова[1,2], П. Дачева[1], Й. Ямакова[2,3], И. Търнев[1,4]
[1] Експертен център по наследствени неврологични и метаболитни заболявания, Клиника по Нервни болести, УМБАЛ „Александровска"
[2] Медицински Университет – София
[3] Клиника по анестезиология и интензивно лечение, УМБАЛ „Александровска"
[4] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София

408
БОТУЛИНОВА ИНТОКСИКАЦИЯ СЛЕД ПРИЛАГАНЕ НА БОТОКС С КОЗМЕТИЧНА ЦЕЛ
Е. Ваврек[1], З. Николова[1], В. Йотова[1], Й. Тодоров[1], Ц. Кръстев[1], Н. Мурадян[1], Е. Василева[1]
[1] УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ", София, Клиника по интензивно лечение на нервни болести

409
КОГНИТИВНИ НАРУШЕНИЯ ПРИ ПАЦИЕНТИ С ОСТРА ИНТОКСИКАЦИЯ С ВЪГЛЕРОДЕН ОКСИД – ПРИЛОЖЕНИЕ НА НЕВРОПСИХОЛОГИЧНА БАТЕРИЯ ЗА ОЦЕНКА.
Д. Цакова[1], Ф. Цаков[2], М. Петкова[2], М. Гешева[2], А. Лукова[2]
[1] Военномедицинска Академия, София, Консултативно-приемно отделение
[2] УМБАЛСМ „Пирогов", София, Клиника по Токсикология

410
ПСИХООРГАНИЧЕН СИНДРОМ НА ФОНА НА ХИПОНАТРИЕМИЯ СЛЕД ПЪРВИ КУРС КОМБИНИРАНА ХИМИОТЕРАПИЯ
М. Чолакова, Н. Михнев, А. Сартин, Ив. Стайков
[1] Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда, Клиника по неврология

411
НЕВРОЛОГИЧНИ УСЛОЖНЕНИЯ ПРИ ПАЦИЕНТИ С МАЛИГНЕН МЕЛАНОМ ПРОВЕЖДАЩИ БИОЛОГИЧНА ТЕРАПИЯ С ИПИЛИМУМАБ И НИВОЛУМАБ – КЛИНИЧНИ СЛУЧАИ.
К. Михайлова, А. Симеонова, Ив. Стайков
[1] Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда, Клиника по неврология

412
ПРОСЛЕДЯВАНЕ НА ЕФЕКТА ОТ ВКЛЮЧВАНЕТО НА АДАПТИРАНА КИНЕЗИТЕРАПИЯ В ЛЕЧЕНИЕТО НА ПАЦИЕНТ С ХИПОПИТУИТАРИЗЪМ, SPINA BIFIDA OCCULTA, ВРОДЕН ЕКВИНОВАРУС
С. Костадинова-Петрова[1,2], Т. Димитрова[3], Р. Генчева[4], Р. Иванова[1,2], Е. Цолова-Стаменова[2], И. Жингов[1], Л. Пенчев[1], В. Гергелчева[2]
[1] СУ „Св. Климент Охридски", Медицински факултет, Катедра „Неврология, психиатрия, физиотерапия и рехабилитация, превантивна медицина и обществено здраве"
[2] Клиника по нервни болести, Университетска болница „Софиямед"
[3] Клиника по нервни болести, УМБАЛ „Александровска"
[4] СУ „Св. Климент Охридски", Факултет по науки за образованието и изкуствата, катедра „Начална училищна педагогика"

413
ДИСОЦИАТИВНИ НЕВРОЛОГИЧНИ РАЗСТРОЙСТВА: РОЛЯТА НА КЛИНИЧНИЯ ПСИХОЛОГ В НЕВРОЛОГИЧНАТА ПРАКТИКА
Г. Петкова
[1] УМБАЛ Софиямед, Философски факултет на СУ „Св. Климент Охридски"

414
СПИСАНИЕ „БЪЛГАРСКА НЕВРОЛОГИЯ" НА 25 ГОДИНИ
К. Камбуров[1]
[1] Софийски университет „Св. Климент Охридски"

415
МУЛТИПЛЕН МИЕЛОМ С РАННИ НЕВРОЛОГИЧНИ УСЛОЖНЕНИЯ И ЕКСТРЕМНО ВИСОКА ПРОТЕИНОРАХИЯ
А. Стоянова [1,2], Ш. Мехрабиан [1,2], Д. Бележанска [1,2], И. Дрехарова [1,2], Я. Желев [1,2], С. Скелина [1,2], Б. Каменов [3], М. Петрова [1,2], Л. Трайков [1,2]
[1] Клиника по Неврология, УМБАЛ Александровка, София, България
[2] Катедра по Неврология, УМБАЛ Александровка, Медицински Университет – София, България
[3] Клиника по Неврохирургия, УМБАЛ "Св. Иван Рилски", София, България

416
НАЙ-ЧЕСТО СРЕЩАНИТЕ ПСИХИАТРИЧНИ КОМОРБИДНОСТИ ПРИ БЪЛГАРСКИ ПАРАЦИЕНТИ С ЕПИЛЕПСИЯ – ОСНОВНИ КЛИНИЧНИ ХАРАКТЕРИСТИКИ
Д. Тричкова [1], А. Николова [1], И. Ванева [1,2], Р. Кузманова [1,2],
[1] Клиника по нервни болести за пароксизмални състояния, Многопрофилна болница за активно лечение по неврология и психиатрия, „Св. Наум", София
[2] Медицински Университет, София

417
НАЙ-ЧЕСТО СРЕЩАНИТЕ ПСИХИАТРИЧНИ КОМОРБИДНОСТИ ПРИ БЪЛГАРСКИ ПАРАЦИЕНТИ С ЕПИЛЕПСИЯ И ВРЪЗКАТА С КАЧЕСТВОТО ИМ НА ЖИВОТ
И. Ванева [1,2], Д. Тричкова [1], А. Николова [1], Р. Кузманова [1,2]
[1] Клиника по нервни болести за пароксизмални състояния, Многопрофилна болница за активно лечение по неврология и психиатрия, „Св. Наум", София
[2] Медицински Университет, София

418
ПОДОБРЯВАНЕ НА КОМУНИКАЦИЯТА МЕЖДУ МЕДИЦИНСКИТЕ СЕСТРИ И ПАЦИЕНТИТЕ С ЕПИЛЕПСИЯ
В. Тодорова, Т. Фиркова, Т. Кайтазова
Клиника по нервни болести за пароксизмални състояния, Многопрофилна болница за активно лечение по неврология и психиатрия, „Св. Наум", София

419
БОТУЛИНОВ ТОКСИН ПРИ ЛЕЧЕНИЕ НА НЕВРОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ
Е. Салапиева [1], Е. Гьорева [1], Д. Богданова [1,2]
[1] УМБАЛНМ „Свети Наум" София
[2] Медицински университет, София

ПОСТЕРНА СЕСИЯ
Първа постерна сесия:
МОЗЪЧНО – СЪДОВИ ЗАБОЛЯВАНИЯ ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

Председатели:
проф. Е. Василева, проф. И. Стайков, доц. М. Миланова, проф. Ю. Петрова, доц. М. Миланова

101
СЪДОВИ ИНЦИДЕНТИ ПРИ МИТОХОНДРИАЛНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

И. Александрова [1,2], Н. Топалов [1,2], Е. Славкова [1], В. Божинова [1]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум"
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Отделение по образна диагностика

Синдромът на митохондриална миопатия, енцефалопатия, лактатна ацидоза и инсулт-подобни епизоди (MELAS) е фенотипно и генетично хетерогенно митохондриално заболяване. Клиничната картина включва изява на епилептични пристъпи, когнитивни нарушения, психиатрична симптоматика, лактатна ацидоза, мигрена, зрителни увреждания, загуба на слух, нисък ръст, миопатия и инсултоподобни епизоди. МРТ показва хиперинтензни в Т 2 и DWI лезии, предимно в темпоралните, париеталните и окципиталните области, които не са ограничени в определена съдова територия. Мутации в ген POLG 1 са описани при случаи на автозомно-доминантна и рецесивна хронична прогресивна външна офталмоплегия, синдром на Alpers, паркинсонизъм, оптичен неврит и късна атаксия, като и при случаи с инсулт-подобни епизоди с главоболие и епилептични пристъпи, поради което се обсъжда включването на MELAS-подобно протичане във фенотипния спектър на POLG 1.

Представен е случай на момиче на 13-годишна възраст, с първоначално нормално психомоторно развитие и анамнеза за два инсултоподобни епизода през около 4 месеца, протекли с изява на главоболие, фокални епилептични статуси и нарушение на зрението (след първия пристъп – на дясно око, а след втория пристъп – и на ляво око). В МРТ при първия епизод са налице данни за оточност и рестрикция на дифузията в лява парието-окципито-темпорална област, засягащи и задната част на ляв таламус, а в МРТ при втория епизод са налице нови изменения, обхващащи десен парието-окципитален и заден темпорален кортекс, малка област на рестрикция на дифузията е налице в десен супериорен фронтален гирус и в десен таламус. Понастоящем детето е с намалено зрение на двете очи. Доказана е POLG-свързана MELAS-подобна енцефалопатия (патогенен вариант c.1399G>A p.(Ala 467Thr) в ген POLG 1). Във връзка с констатираните след първия епизод леко увеличени стойности на анти-MOG антитела първоначално е обсъждан MOG-свързан коров енцефалит.

Разширяването на спектъра на клинична изява при POLG 1 мутации налага обсъждане на варианти в гена и при пациенти с MELAS подобно клинично протичане.

E-mail: iliyana_@abv.bg

VASCULAR EVENTS IN MITOCHONDRIAL DISEASES

I. Aleksandrova [1,2], N. Topalov [1,2], E. Slavkova [1], V. Bojinova [1]

[1] Clinic of Child Neurology, UMHATNP "St. Naum"
[2] Department of Neurology, MU-Sofia
[3] Imaging Diagnostics Department

Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes syndrome (MELAS) is a phenotypically and genetically heterogeneous mitochondrial disease. The clinical presentation includes epileptic seizures, cognitive impairment, psychiatric symptomatology, lactic acidosis, migraine, visual impairment, hearing loss, short stature, myopathy and stroke-like episodes. MRI shows hyperintense T 2 and DWI lesions, predominantly in the temporal, parietal, and occipital regions, which are not confined to a specific vascular territory. Mutations in POLG 1 gene have been described in cases of autosomal dominant and recessive chronic progressive external ophthalmoplegia, Alpers syndrome, parkinsonism, optic neuritis and late ataxia, as well as in cases with stroke-like episodes with headache and epileptic seizures, thus the inclusion of a MELAS-like course in the POLG 1 phenotypic spectrum is discussed.

We present a case of a 13-year-old girl with an initial normal psychomotor development and with a history of two stroke-like episodes over a period of 4 months, which prosented with headache, focal status epilepticus and visual disturbances (after the first attack – in the right eye, and after the second attack – in the left eye). MRI during the first episode showed evidence of edema and diffusion restriction in the left parieto-occipito-temporal area, also affecting the posterior left thalamus, and MRI during the second episode showed new changes involving the right parieto-occipital and posterior temporal cortex, a small area of diffusion restriction was seen in the right superior frontal gyrus and in the right thalamus. The child currently has reduced vision in both eyes. POLG-related MELAS-like encephalopathy (pathogenic variant c.1399G>A p.(Ala 467Thr) in the POLG 1 gene) has been confirmed. In relation to the slightly increased anti-MOG antibodies during the first episode, MOG-related cortical encephalitis was initially discussed.

The broadening spectrum of clinical presentation in POLG 1 mutations necessitates discussion of variants in the gene in patients with MELAS-like clinical course.

E-mail: iliyana_@abv. bg

102
ОПРЕДЕЛЯЩА ЛИ Е ВЪЗРАСТТА ПРИ МЕНАЖИРАНЕТО НА ПАЦИЕНТИТЕ С ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ? – РЕТРОСПЕКТИВЕН АНАЛИЗ

Кр. Димитрова [1], М. Димитрова [1]

[1] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“, София, Клиника по нервни болести

Увод: Приблизително 15% от всички ИМИ възникват при млади възрастни и юноши. Причините за ИМИ при младите са хетерогенни и сравнително необичайни, което води до несигурност относно диагностичната оценка и последващия лечебен алгоритъм.

Методи: Разгледани са данните на 456 пациенти с ИМИ, преминали през Клиниката по нервни болести на УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов" за периода 01-12/2024 г. Пациентите бяха разделени в две групи според възрастта – в група I са включени пациентите < 55 години, а в група II субектите > 55 годишна възраст. Пациентите са сравнени по различни показатели като – пол, засегната циркулация, рискови фактори за настъпване на ИМИ, и други.

Резултати: Проведен е сравнителен анализ между 111 пациенти с МСБ на възраст < 55 години и 345 субекта > 55 години. Резултатите от ретроспективния анализ показват, че приблизително еднакъв брой пациенти от двете групи са били подходящи за специфичен тип лечение (общо 30% от пациентите < 55 години и 27% от субектите от II група). Банални рискови фактори като АХ и ЗД се срещат сравнително по-често при пациентите над 55 години (за пациентите от група I са съответно 71,17% и 16,22%; за популацията в група II – 89,38% и 29,11%). Нарушенията в липидния профил са наблюдават малко по-често при по-младите пациенти (65,77% от пациентите в група I и едва 55,82% от група II), докато нарушенията в панела за тромбофилии се докладват основно при популацията < 55 години. ПМ е над 3 пъти по-често срещано при по-възрастните пациенти, но при пациентите < 55 години МСБ е първата проява на недиагностицирано до този момент РПН. Открихме значима статистическа разлика (p=0,032) между пациентите от двете групи, които започнат приемат на НОАК по повод новооткрито подлежащо заболяване, довело до МСБ.

Изводи: Необходими са по-голяма извадка от пациенти за статистически значими изводи, но в нашето пилотно проучване установихме някои значителни разлики при пациентите над и под 55 години. Това от своя страна поставя въпроса дали е необходимо модифициране на диагностично-лечебен алгоритам при младите пациенти с ИМИ.

E-mail: krisi.v.dimitrova22@gmail.com

103
ОСОБЕНОСТИ В ПРОФИЛА НА ПАЦИЕНТИТЕ С ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ СПРЯМО ВЪЗРАСТОВАТА КАТЕГОРИЯ – ЕДНОЦЕНТРОВО КОХОРТНО РЕТРОСПЕКТИВНО ПРОУЧВАНЕ

В. Цветкова [1], М. Димитрова [1]

[1] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов" – Клиника по Нервни болести

Въведение: Мозъчният инсулт е водеща причина за заболеваемост и смъртност в световен мащаб, като оказва значително въздействие върху качеството на живот и функционалната независимост на пациентите. В последните години исхемичният мозъчен инсулт засяга все по-млади пациенти. Възрастта на пациента играе решаваща роля за клиничния профил, резултатите от лечението и процеса на възстановяване.

Цели: Целта на това проучване е да се изследват различията в клиничния профил, лечението и изхода при пациенти с исхемичен мозъчен инсулт, в зависимост от възрастовата им група, с оглед оптимизиране на грижата на пациентите и подобряване на клиничните резултати.

Методи: Използвана бе медицинската документация на пациентите, диагностицирани с исхемичен мозъчен инсулт в периода от януари 2022 до декември 2024 година в Клиниката по нервни болести в болница УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов". Пациенти под 18 години и тези с вътремозъчен кръвоизлив бяха изключени от проучването. Общо 1661 пациенти бяха разделени в две групи: група А (пациенти под 50 години) и група Б (пациенти на 50 години и повече). Рисковите фактори на пациентите бяха систематично анализирани и сравнени. Използваха се показатели като: медианата на времето от началото на симптомите до пристигане в болницата (OTD), времето от пристигането до началото на лечението (DTN), времето от пристигането до извършването на катетеризация (DTG) за оценка на реакцията на пациентите и медицинския персонал. Изхода от лечението се базира на резултатите от оценяването по NIHSS и mRS скалите.

Проучването има ограничения предвид анализът на данни от един център, който е профилиран към спешните състояния в медицината.

Заключение: Резултатите от анализа потвърждават, различията в протичането на исхемичния мозъчен инсулт в млада възраст, както и по-добрия изход от проведеното лечение спрямо по-възрастните пациенти. Разбирането на особеностите в протичането на исхемичния мозъчен инсулт между различните възрастови групи може да помогне за създаването на персонализирани терапевтични подходи и подобряване на прогнозата.

CHARACTERISTICS OF PATIENTS WITH ISCHEMIC STROKE ACCORDING TO AGE CATEGORY – A SINGLE - CENTER COHORT RETROSPECTIVE STUDY

Introduction: Stroke is a leading cause of morbidity and mortality worldwide, with a significant impact on patients' quality of life and functional independence. In recent years, ischemic stroke has been affecting an increasing number of younger patients. The age of the patient plays a crucial role in the clinical profile, treatment outcomes, and recovery process.

Aims: The aim of this study is to investigate the differences in the clinical profile, treatment, and outcomes in patients with ischemic stroke, depending on their age group, with the goal of optimizing patient care and improving clinical outcomes.

Methods: Medical records of patients diagnosed with ischemic stroke between January 2022 and December 2024 at the Neurology Clinic of the University Hospital "N. I. Pirogov" were reviewed. Patients under 18 years of age and those with intracranial hemorrhage were excluded from the study. A total of 1661 patients were divided into two groups: group A (patients under 50 years) and group B (patients aged 50 and older). Risk factors of the patients were systematically analyzed and compared. Indicators such as the median onset-to-door time (OTD), door-to-needle time (DTN), and door-to-groin time (DTG) were used to assess the response of both patients and medical staff. Treatment outcomes were based on results from the NIHSS and mRS scales.

The study has limitations due to the analysis of data from a single center, which is specialized in emergency medical conditions.

Conclusion: The results of the analysis confirm the differences in the course of ischemic stroke in younger patients, as well as the better treatment outcomes compared to older patients. Understanding the characteristics of ischemic stroke in different age groups may help in the development of personalized therapeutic approaches and improving prognosis.

E-mail: viviancvetkova@gmail.com

104
ПРИЛОЖЕНИЕ НА ИНТРАВЕНОЗНА ТРОМБОЛИЗА ПРИ ПАЦИЕНТКА С ОСТЪР ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ И СИСТЕМЕН ПРИЕМ НА ДАБИГАТРАН

Д. Мицев, М. Чолакова, Ив. Стоянов, Ив. Стайков

Клинка по Неврология и медицина на съня
„Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда"

Цел и обект на изследването: Предсърдното мъждене (ПМ) е причина за 20-30 % от всички исхемични инсулти. Пациентите с ПМ имат около пет пъти по-висок риск от развитие на инсулт в сравнение с пациентите без ПМ. Новите орални антикоагуланти (НОАК) са средство на избор с цел профилактика на инсулт при пациенти с ПМ. Дабигатран (Pradaxa) е мощен, конкурентен, обратим, директен тромбинов инхибитор и един от често използваните НОАК. Pradaxa е единственият НОАК в България, за който е наличен антидот – Идаруцизумаб (Praxbind).

Използвани методи: Кръвни изследавния, Компютърна томография (КТ), Доплерова сонография (ДСГ), National Institutes of Health Stroke Scale (NIHSS), Alberta stroke program early CT score (ASPECTS)

Резултати: Представяме клиничен случай на жена на 81 години, която остро развива огнищна неврологична симптоматика (NIHSS 14 т.) в басейна на дясна средна мозъчна артерия (СМА). От проведената КТ-ангиография с данни за акутен исхемичен мозъчен инсулт (ИМИ) при оклузия на М 1 сегмент на дясна СМА (ASPECTS- 6 т.). Пациентката приема системно Pradaxa в доза 2х 110 мг. с цел профилактика на ПМ. Теглото на пациентката е 95 килограма. С оглед острият ИМИ, повишеното тромбиново време-84 сек. (референтни стойности-14-21 сек.) и необходимостта от провеждане на интравенозна тромболиза, на пациентката се приложиха 5 грама Praxbind болусно. Десет минути по-късно се проведе интравенозна тромболиза с Actilyse в доза 0.9 мг./кг. (общо 85.5 мг.) на фона, на която се наблюдава значително подобрение на огнищната неврологична симптоматика, NIHSS-3 т. От проведеният контролен КТ с данни за хиподенсна зона, ангажираща нуклеус лентиформис вдясно, без данни за хеморагия. От проведената транскраниална ДСГ с данни за реканализация на средна мозъчна артерия вдясно.

Заключение: Интравенозната тромболиза може успешно и безопасно да се прилага при пациенти, приемащи Pradaxa след приложение на Praxbind. Препоръчва се повишаване на дозата на Pradaxa или нейната замяна с друг НОАК с цел, последваща дългосрочна профилактика на ПМ.

E-mail: miccev96@abv.bg

105
КЛИНИЧНИ ХАРАКТЕРИСТИКИ ПРИ ПАЦИЕНТИ С ПОВТОРНИ ИСХЕМИЧНИ МОЗЪЧНИ ИНСУЛТИ

Д. Дренска [1], Д. Масларов [1,2]

[1] Клиника по нервни болести
Университетска Първа МБАЛ „Свети Йоан Кръстител" – София, ЕАД
[2] Медицински колеж „Йорданка Филаретова",
Медицински Университет – София

Цел: Рецидивиращите мозъчни инфаркти са съществен, комплициран и социално значим елемент от разнородния спектър на диагностичната категория Мозъчносъдови заболявания. Представяме ретроспективно проучване и анализ върху клиничния профил и специфичните характеристики при болни с повторни исхемични инсулти.

Материал и методи: Включени са 200 пациенти (46.50% мъже), постъпили в Клиника по нервни болести, Университетска ПМБАЛ „Свети Йоан Кръстител" – София през периода 01.01.-31.12.2023 год., условно разделени в две групи – с първи (Група 1) и с пореден (Група 2) остър исхемичен инсулт. Използваните методи са клинични [етиологични класификации (TOAST и ASCOD), оценяващи скали (NIHSS, Barthel индекс, модифицирана скала на Rankin, MMSE и др.)], инструментални и статистически.

Резултати: В представената извадка честотата на повторни мозъчносъдови инциденти е 17.0%. При Група 2 средната възраст е по-висока 76.32 (± 4.93) години, преобладава женския пол (58.82%) и в 85.29% има съчетание от 4 и повече съдови рискови фактори. Наблюдават се по-тежки огнищни неврологични симптоми и степен на когнитивни нарушения, които се потвърждават от по-високите сред-

ни стойности на клиничните скали и корелират с по-лоша прогноза. В етиологично отношение и според критериите на TOAST и ASCOD основните причини за рецидиви са: сърдечни ритъмни и проводни нарушения (41.18%), болест на малките кръвоносни съдове (26.47%), атеросклероза на големите артерии (23.53%) и други и/или неизяснени случаи (8.82%).

Заключение: Независимо от прилаганата вторична профилактика реалната честота и общият прогнозен риск от развитие на повторни исхемични инсулти са високи. В процес на разработване са персонализирани стратегии за индивидуално фокусирани принципи на превенция с цел повлияване на кумулативния мозъчносъдов риск.

CLINICAL CHARACTERISTICS IN PATIENTS WITH RECURRENT ISCHEMIC STROKES

D. Drenska [1], D. Maslarov [1,2]

[1] Neurology Clinic, University First MHAT – Sofia, „St. Joan Krastitel"
[2] Medical College „Yordanka Filaretova", Medical University – Sofia

Objective: Recurrent cerebral infarctions constitute a significant, complex, and socially relevant aspect of the heterogeneous spectrum of Cerebrovascular diseases. We present a retrospective analysis of the clinical profile and specific characteristics of patients with recurrent ischemic strokes.

Materials and Methods: In this study a total of 200 patients (46.50% male) admitted to the Neurology Clinic, University First MHAT – Sofia, „St. John Krastitel" between 01.01.-31.12.2023, were involved. The subjects were categorized into two groups: those experiencing a first-ever acute stroke (Group 1) and those with a recurrent stroke (Group 2). The research methods included clinical assessments [etiological classification systems (TOAST and ASCOD), stroke scales (NIHSS, BI, mRS, MMSE, etc.)], as well as instrumental and statistical analyses.

Results: In the studied sample, the incidence of recurrent cerebrovascular events was 17.0%. In Group 2, the mean age was higher – 76.32 (± 4.93) years with a predominance of females (58.82%). Additionally, 85.29% of these patients exhibited a combination of four or more vascular risk factors. More severe focal neurological symptoms and cognitive impairments were observed, as reflected in higher average scores on clinical scales, correlating with poorer prognosis. Regarding etiology, based on TOAST and ASCOD classifications, the primary causes of recurrence were cardiac arrhythmias and conduction disorders (41.18%), small-vessel disease (26.47%), large-artery atherosclerosis (23.53%), and other or unspecified causes (8.82%).

Conclusion: Despite ongoing secondary preventative measures, the actual incidence and overall prognostic risk of recurrent ischemic strokes remain high. Personalized strategies for individually targeted prevention principles are currently under development to effectively mitigate the cumulative cerebrovascular risk.

106
ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ ПРИ ПАЦИЕНТИ С ТРОМБОФИЛИЯ И НЕБАКТЕРИАЛЕН ЕНДОКАРДИТ

М. Чолакова, Ив. Стайков

[1] Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда, Клиника по неврология

Цел и обект на изследването: Исхемичният мозъчен инсулт (ИМИ) е най-честото усложнение на ендокардита. Приблизително 20% от пациентите с инфекциозен ендокардит (ИЕ) имат инсулт и при повече от една трета от тях е небактериален ендокардит (НБЕ).

Използвани методи: изследване за тромбофилия, лабораторни изследвания, компютърна томография (КТ), неврологичен преглед, ехокардиография, магнитно резонансна томография (МРТ)

Резултати: Първият клиничен случай е на 33-годишна жена, с оплаквания от изтръпване и слабост в десните крайници. След неврологичен преглед е установена десностранна централна хемипареза и моторна афазия. Пациентката е с анамнеза за преживяни ИМИ на територията на дясна и лява средна мозъчна артерия (ЛСМА), с пълно възстановяване. Не е открит рисков фактор за тромботичните събития. От КТ на глава с данни за рецидивиращ ИМИ в басейна на ЛСМА (изображение 1).При пациентката се установи тромбофилия-хомозиготно носителство на мутацията PAI 4G/4G. От трансезофагеална ехокардиографуя (ТЕЕ) с данни за вегетации на митралната клапа, при нормални стойности за С-реактивен протеин и прокалцитонин. При пациентката се обсъди небактериален ендокардит поради липсата на анамнеза за фебрилни или субфебрилни епизоди и отрицателни резултати за бактериален растеж от хемокултурите. НБЕ може да свърже със злокачествено, автоимунно заболяване(системен лупус еритематодес) или антифосфолипиден синдром.

Вторият клиничен случай е на 42-годишна жена, остро настъпила слабост в левия крак, отслебена дорзална и плантарна флексия. Проведе се МРТ на глава – с данни за исхемичен инсулт във високата дясна фронтална париетална област(изображение 2,3). От ехокардиография се установи ендокардит на митралната клапа, както и положителни антифосфолипидни антитела. Бяха взети няколко сета с хемокултури, но всички те бяха отрицателни при негативни маркери за възпаление (нормални нива на прокалцитонин, С-реактивен протеин, нормален брой левкоцити). Извършено бе ендропротезиране на клапата, а от биопсията на фромацията се установи миксома (изображение 4).

Само няколко клинични случая описват едновременното съществуване на предсърдна миксома и антифосфолипиден синдром (АФС). Някои автори предполагат, че интерлевкин-6 (IL-6), произведен от миксома, може да предизвика имунологична реакция, водеща до вторичен АФС.

Заключение: Необходими са повече изследвания, за да се разбере патофизиологията на НБЕ. При млади пациенти с криптогенен инсулт е необходимо изкл. на тази генеза за тромботичното събитие.

E-mail: maria.veskova.cholakova@gmail.com

107
БАЗИЛАРНА ТРОМБОЗА С LOCKED IN СИНДРОМ ПРИ ПРЕДШЕСТВАЩО ИНФЕКЦИОЗНО ЗАБОЛЯВАНЕ

Е. Ваврек [1], З. Николова [1], В. Йотова [1], Й. Тодоров [1], Ц. Кръстев [1], Н. Мурадян [1], Е. Василева [1]

[1] УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ", София,
Клиника по интензивно лечение на нервни болести

Цел: Представяме клиничен случай на пациент с locked in синдром при тромбоза на базиларна артерия с данни за предхождащо инфекциозно заболяване.

Обосновка: Диференциалната диагноза между инфекциозно и съдово заболяване на ЦНС не винаги е лесна, като ранната диагноза може да повлияе благоприятно прогнозата.

Клиничен случай: Жена на 36 години е открита неконтактна, фебрилна (до 37,9), с повръщане. Пациентката е приемала само витамини и противозачатъчни хапче-

та. През предходните дни трите деца на пациентката са прекарали вирусна инфекция с повишена температура и повръщане. Пациентката е с анамнеза за есенциална хипертония, глаукома, реактивен артрит, болки в кръста, "тясна" аорта. Пациентката е приета в интензивно отделение. При прегледа се установява опистотонус, вербалният контакт е невъзможен, реагира само на болка. КТ показа исхемична зона в областта на горната церебеларна артерия. D-димерът беше 1130. Ликворът (на фона на артефакт) беше с WBC 709 с 14635 RBC и положителен за HHV тип 6. Транскраниалният ултразвук показа ниски скорости във вертебралните и базиларните артерии.

Седмица по-късно след повишаване на D-dimer до 4009 и влошаване на състоянието на пациента с необходимост от ИБВ и клинична картина на "locked in syndrome", чрез СТА е доказана тромбоза на дисталните 12 mm на базиларната артерия;

Първоначално болната е диагностицирана с вирусен менингоенцефалит поради анамнезата, резултата от ликвора, нивото на D-димера (около 1000 и под 2000 обикновено се предполага, че е следствие от инфекция). Ултразвуковото изследване също не успя да докаже тромбоза. Най-важният въпрос е кога е времето на тромбозата – времето на първоначалното постъпване или времето на влошаването седмица по-късно.

Заключение: представеният случай поставя въпроса за критерии (вероятно свързани с нивата на Д-димер и скоростите на ТКДСГ), които да обосноват ангиографско изследване при подобни случаи със съмнение за исхемичен мозъчен инсулт**.**

E-mail: dr.v.yotova@gmail.com

108
НИВА НА Д-ДИМЕР ПРИ ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ

Е. Ваврек [1], З. Николова [1], В. Йотова [1], Й. Тодоров [1], Ц. Кръстев [1], Н. Мурадян [1], Е. Василева [1]

[1] УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ", София,
Клиника по интензивно лечение на нервни болести

Цел: Да се анализират нивата на D-димер при пациенти с исхемичен мозъчен инсулт.

Обосновка: D-димерът е маркер за тромботичен процес, но за съжаление не е съвсем специфичен. Смята се, че нива от 1000 или по-ниски са по-често свързани с инфекция, докато по-високите нива са свързани със съдов тромботичен процес. Използването на D-димер при диагностицирането на исхемичен инсулт все още е предмет на спорове.

Методи: Ние оценихме нивата на D-димера при 18 последователни пациенти с клинична диагноза исхемичен инсулт (въз основа на анамнеза, клиничен преглед и компютърна томография).

Резултати: 4 пациенти са имали нормални нива на D-димер. Първият пациент (D-димер 177) имаше NIHSS 2 само поради атаксия, следващият 213 и TGA, следващият 380, NIHSS 3, но инсултът беше на 2 дни; последният пациент (402), NIHSS 6 е по-вероятно да се дължи на предишен инсулт преди 12 дни. Петима пациенти са имали повишен D-димер <1000. Един (549) е имал NIHSS 3 най-вече поради стари инсулти, следващият (625) е имал NIHSS 14,635 съответстват на NIHSS 2 – само атаксия, 669 – NIHHS 2, следващият (753) е имал предишен значителен инсулт и общо влошаване с CRP 22,69; Нивата на NIHSS 21 и D-димер са по-вероятни последици от инфекция, отколкото от тромботично събитие. Десет пациенти са имали нива на D-димер над 1000. Нивата са били 1533 (NIHSS 6), 1668 (NIHSS 18), 1731 (NIHSS 4), 1827 (NIHSS 7), 2004 (NIHSS 18 – лош изход), 3251 (NIHSS 18), 5413 (NIHSS 14), 21882 (NIHSS 21 – лош резултат) 71463 (NIHSS 5 – лош резултат), 96999 (NIHSS 21 – лош резултат).

Заключение: Нашите предварителни резултати са в съответствие с горепосоченото наблюдение, но и от нашите резултати няма данни нивата на D-димера да са сигурен маркер за клинична преценка.

E-mail: dr.v.yotova@gmail.com

109
РЕПЕРФУЗИОНЕН СИНДРОМ СЛЕД ДИФЕРЕНЦИРАНО ЛЕЧЕНИЕ НА ИСХЕМИЧНИЯ МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ – АНАЛИЗ НА ФАКТОРИТЕ, ИМАЩИ ОТНОШЕНИЕ ЗА ВЪЗНИКВАНЕТО МУ.

Р. Стоянов [1], М. Димитрова [1], М. Петров [2], Н. Велинов [2], Н. Габровски [2]

[1] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов", Клиника по нервни болести
[2] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов", Клиника по неврохирургия

Въведение: Синдромът на церебрална реперфузия или хиперперфузия е рядко, но сериозно усложнение, което може да възникне след бърза реваскуларизация на частично или напълно запушена артерия с успешна тромболитична терапия, успешна тромбектомия, каротидна ентеректомия (CEA) или стентиране на каротидна артерия (CAS). Смъртността в такива случаи е 36%–63%, а 80% от оцелелите имат различен тип усложнения.

Цел: Да се анализират факторите, имащи отношение за възникване на реперфузионен синдром след проведена интравенозна тромболиза и/или механична тромбектомия.

Материали и методи: Да представим ретроспективно едноцентрово проучване, свързано с риска от развитие на хеморагична трансформация. Проследяваме три годишен период (2022-2024 г.) в нашия център. При 325 пациента е проведено специфично лечение, 94 от тях са лекувани с механична тромбектомия, като 34 от тях са с реперфузионен синдром или 36.2%. 24 от пациентите с реперфузионен синдром са вследствие на интравенозна тромболиза или около 10.4%. С бриджинг терапия са 11 от пациентите или 32.4% от всички болни с реперфузионен синдром. Анализирани са следните фактори: възраст, придружаващи заболявания, артериално налягане преди процедурата, тежест на симптоматиката при постъпването, време врата до игла и време врата до пункция, съдова анатомия. Резултатите показаха, че за реперфузионния синдром значение имат тежестта на клиничната картина при постъпването, вариации на кръвното налягане преди и по време на реперфузионната терапия, съдовата анатомия за ендоваскуларното лечение.

Заключение: Механичната тромбектомия и интравенозната тромболиза са златен стандарт за лечение на исхемичен мозъчен инсулт. За да се оптимизират резултатите от процедурите е уместно да се определят факторите, които водят до влошени резултати.

E-mail: Rubinstoianov@gmail.com

110
АСИМЕТРИЧЕН ДИМЕТИЛАРГИНИН – РИСКОВ ФАКТОР И ПРЕДИКТОР ЗА ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ

М. Пиронева [1], К. Костов [1]

[1]Клиника по Нервни болести, Медицински институт – МВР, София

Цел и обект на изследването: да представим обобщени резултати от проведено клинично изследване на серумните нива на асиметричен диметиларгинин (ADMA) при пациенти с исхемичен мозъчен инсулт (ИМИ) и контролна група пациенти без, с един или няколко рискови фактори за исхемичен мозъчен инсулт.

Използвани методи: клинични – анамнеза, соматичен и неврологичен статус в динамика, лабораторни, невросонографски, невроизобразяващи, статистически.

Резултати: изследвани са общо 86 пациента на възраст до 75 г., хоспитализирани в Неврологична клиника на Медицински институт на МВР, от които 40 пациента с исхемичен мозъчен инсулт само в каротисната артериална система и 46 контроли, постъпили в клиниката за лечение с друго неврологично заболяване без, с един или няколко рискови фактори за исхемичен мозъчен инсулт. Изследвахме серумното ниво на ADMA от периферна венозна кръв с Анализатор: Mindray MR-96A ELISA reader, по метод: ELISA, от всички пациенти на 5-ия ден след началото на инсулта, за да се сведат до минимум промените на биомаркера, свързани с инсулт и от контролната група в денят на постъпването. След обработка на данните, установихме че серумните нива на ADMA са най-високи при пациентите с ИМИ, следвани от пациентите от контролната група с рискови фактори – артериална хипертония, дислипидемия и захарен диабет. Единствено при пациентите без установени рискови фактори, стойностите на ADMA са представени в референтни граници. Статистическият анализ определи ADMA като фактор с изключително висока значимост за ИМИ с прагова точка на серумното ниво над 1,47 µmol/l – с повишаване на стойностите на ADMA над 1,47 µmol/L, риска от ИМИ се увеличава над 1700 пъти (Odds ratio – 1755,0) при коректно класифицирани 97,67% от случите в извадката. При съчетанието на ADMA с включените в изследването рискови фактори, отново ADMA се определя като водещият фактор с висока статистическа значимост за ИМИ със засилване на риска при съвместната им изява.

Заключение: високото серумно ниво на ADMA както самостоятелно, така и в съчетание с други рискови фактори за ИМИ, може да се използва като биологичен маркер и предиктор за исхемичен мозъчен инсулт с високо ниво на значимост, но са необходими още разширени изследвания в тази насока за потвърждаване на резултатите и намиране на правилните подходи за въздействие.

E-mail: mpironeva@gmail.com

111
ПОСТИКТАЛНА ПАРЕЗА ИЛИ ТИА?

Е. Ваврек [1,3], З. Николова [1], В. Йотова [1], Й. Тодоров [1], Ц. Кръстев [1], Н. Мурадян [1], Е. Василева [1]

[1] УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ”, София, Клиника за интензивно лечение на нервни болести

Цел: Представяме случай на болна с постиктална симптоматика след епилептичен гърч при умерена хипонатриемия илюстриращ диагностичните трудности при диференцирането на постиктална пареза и ТИА

Обосновка: Д-димерът е несигурен маркер при поставяне на диагнозата исхемичен мозъчен инсулт, но е описан като рисков маркер за епилептичен гърч при мозъчна венозна тромбоза, както и при епилептичен гърч при БТЕ. Труден за отговор е въпросът дали повишеният Д-димер би мотивирал тромболиза при вероятна постиктална симптоматика.

Клиничен случай: 66 годишна болна беше приета в клиниката 2 часа след наблюдаван епилептичен гърч с лека десностранна хемипареза и афазия с речев ембол. Д-димер при приемането беше 2249, а натрия 121. Започнато беше лечение с аспирин, манитол, цитиколин, солеви вливания и на 24-ия час болната беше без симптоматика. Проведената ЕЕГ показа дифузни промени с пароксизмална активност при ХВ и ФС. ДСГ установи хипопластична ДВА, ЛВА с нормален диаметър, но снижен кръвоток. Проведената контролна КТ с ангиография не установи данни за значими промени в артериалната и венозна фаза, както и данни за исхемична зона. Болната беше изписана на шести ден с нормален неврологичен статус и нормален натрий.

Заключение: Описаната пациентка поставя въпроса дали в подобни обстоятелства би следвало да се провежда тромболиза, тъй като повишеният Д-димер предполага тромботично събитие. В случая тромболиза не е проведена с оглед на критерия за анамнеза за гърч и вероятността за постиктална симптоматика.

E-mail: dr.v.yotova@gmail.com

112
СЪЧЕТАНИЕ НА САК, ИНТРАЦЕРЕБРАЛЕН И СУБДУРАЛЕН ХЕМАТОМ

Е. Ваврек [1], З. Николова [1], В. Йотова [1], Й. Тодоров [1], Н. Мурадян [1], Е. Василева [1]

[1] УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ”, София, Клиника за интензивно лечение на нервни болести

Цел: Представяме случай на рядко съчетание на интрацеребрален, субарахноиден и субдурален хематом

Обосновка: Поради различните механизми на възникване интрацеребралния, субарахноидния и субдуралния хематом рядко се съчетават.

Клиничен случай: 85 годишна пациентка беше приета в клиниката неконтактна в кома, 4 точки по ГКС. Болната е била намерена около 40 минути, след като последно е била добре, приета е в клиниката 3 часа след намирането. При приемането е регистрирана нормална хемостаза. От КТ се установи наличие на субдурален хематом (но хипердензен), САК и интрацеребрален хематом с изразен оток. За вероятен механизъм се прецени кървене от аневризма или АВМ с последващо падане, травма на главата и нетипично бързо образуване на субдурален хематом. Болната беше преценена като неподходяща за оперативна интервенция и почина в рамките на 5 дни от приемането.

Заключение: Описаното рядко съчетание, за съжаление доведе до тежко приемно състояние на болната, а различните механизми на възникване на хематомите допълнително усложниха ситуацията и направиха оперативната интервенция невъзможна, като впоследствие настъпи и летален изход.

E-mail: dr.v.yotova@gmail.com

NEUROLOGICAL COMPLICATIONS IN PATIENTS WITH ATRIAL FLUTTER AFTER ABLATIVE PROCEDURES

A. Brankova [1], M. Cholakova [1], M. Mihov [1], A. Simeonova [1], K. Mihaylova [1], I. Staikov [1]

Adcibadem CityClinic UMHAT Tokuda

Aim: Atrial fibrillation is a common type of arrhythmia. With the advancement of technology, the indications and possibilities for its interventional treatment are increasingly expanding. However, this leads to more postprocedural complications. Atrioesophageal fistula is an uncommon life threatening late

complication. It presents clinically with focal neurological deficit, stroke, seizures or changes in consciousness. The reason for these symptoms is thought to be air or fat embolization.

Methods: Somatic and neurological status, Clinical laboratory tests, Lumbar puncture, Magnetic resonance imaging (MRI) of the brain, Computer tomography (CT).

Results: We present two cases from our neurological practice. Two patients, one 62-years old and the other 61-years old present in the Emergency department with high fever and respectively left central hemiparesis, the first patient, and quadriparesis with abnormal extension to pain, the second patient. Both patients had catheter ablation around 3 weeks before hospital admission. Lab tests were exceptional except from leukocytosis and higher CRP. Lumbar puncture was done with no signs of neuroinfection. Brain CT and MRI showed ischaemic changes in both patients with possible air embolisation. Because of the anamnesis, atrioesophageal fistula was suspected. Chest CT confirmed the diagnosis. Sadly, our patients' condition worsened and they both died without surgical intervention.

Conclusion: Cerebral air embolism due to atrioesophageal fistula leads to severe neurological symptoms and has a broad differential diagnosis. Given the rapid deterioration of the patient's condition and high mortality, taking a history for ablative procedures in patients with known arrhythmia is necessary. Surgical treatment is a possible life-saving option if done timely.

E-mail: antoinettebrankova98@gmail.com

114
ВЛИЯНИЕ НА НАЛИЧИЕТО НА ПРЕДСЪРДНО МЪЖДЕНЕ ВЪРХУ КОГНИТИВНИТЕ ФУНКЦИИ НА ПАЦИЕНТИ С БОЛЕСТ НА АЛЦХАЙМЕР И СЪДОВ КОГНИТИВЕН ДЕФИЦИТ.

М. Вълкова, В. Гергелчева

МБАЛ „Софиямед“ Неврологична клиника

Цел и обект на изследването. Предсърдното мъждене (ПМ) напоследък се смята за самостоятелен рисков фактор за развитие на болест на Алцхаймер (БА) и съдов когнитивен дефицит (СКД).

Целта на нашето проучване е да се установи влиянието на ПМ върху когнитивните способности на пациенти с БА и СКД.

Контингент и методи: Изследвани са 42 пациента с БА (30 без ПМ и 12 с ПМ) и 56 пациента със СКД (43 без ПМ и 14 с ПМ), посредством широка невропсихологична батерия, включваща Mini Mental State Examination (MMSE), Isaac's Set Test (IST), тест за литерална флуентност, тест с часовника (CDT), 10 Words Test (10WT), Digit Span Test (DST) и Digit Symbol Substitution Test (DSST), както и Hamilton Depression Scale (HDS) и тест за ситуативна и личностова тревожност на Спиълбърг-Ханин. Невропсихологичната батерия се приложи двукратно през 2 годишен период.

Резултати: В групата с БА, ПМ се асоциира с по-ниски резултати на CDT, литерална флуентност, DST прав и обратен ред, както и с по-бързо влошаване на IST, тест за литерална флуентност и DST прав ред. Наличието на ПМ в тази група се асоциира и с по-висока честота на тревожност, депресия, загуба на мозъчен обем (p= 0.0001) и с развитието на левкоареоза (p=0.0001), но не и с по-висока честота на хипокампална атрофия. В групата със СКД, ПМ се асоциира с по-ниски резултати на MMSE, 10WT и CDT, както и с по-бърз спад на IST и литерална флуентност. ПМ в групата със СКД се обвързва с по-висок резултат по Fazekas score (p=0.0192) и с по-висока честота на загуба на мозъчен обем (p=0.0001), както и с по-висока честота на тревожност и депресия.

Заключение: ПМ е рисков фактор за влошаване на екзекутивното функциониране при пациенти с БА и СКД. ПМ се асоциира с по-висока честота на тревожност и депресия при тези пациенти.

E-mail: mirenita@mail.bg

IMPACT OF ARTERIAL FIBRILLATION ON COGNITIVE ABILITIES OF PATIENTS WITH ALZHEIMER'S DISEASE AND VASCULAR COGNITIVE IMPAIRMENT.

M. Valkova, V. Guergueltcheva

University Hospital "Sofiamed", Neurology Clinic

Introduction: Arterial fibrillation (AF) is risk factor for development of Alzheimer's disease (AD) and vascular cognitive impairment (VCI). The aim of our study is to measure the impact of AF on cognitive abilities of patients with AD and VCI.

Contingent and methods: We examined 42 patients with AD (30 without AF and 12 with AF) and 56 patients with VCI (43 without AF and 14 with AF) via wide neuropsychological battery (Mini Mental State Examination (MMSE), Isaac's Set Test (IST), Literal Fluency Test, Clock Drawing Test (CDT), 10 Words Test (10WT), Digit Span Test (DST), Digit Symbol Substitution Test (DSST), Hamilton Depression Scale (HDS) and Spielberger Hanin Anxiety Test. The neuropsychological battery was used twice (in 2 years' interval).

Results: Among patients with AD, AF was associated with lower results on CDT, Literal Fluency Test and DST forward and backward and more prominent decline on IST, Literal Fluency Test and DST forward. AF was also associated with high frequency of anxiety and depression, brain volume loss and leucoareosis, but not with more prominent hippocampal atrophy. Among patients with VCI, AF was associated with lower MMSE, 10WT and CDT test results, more prominent decline on IST and Literal Fluency Test. AF was also associated with total brain volume loss, high Fazecas scoring and high frequency of anxiety and depression.

Conclusion: AF is risk factor for executive dysfunction among patients with AD and VCI. AF is associated with high levels of anxiety and depression among these patients.

E-mail: mirenita@mail.bg

115
НЕВРОЛОГИЧНИ УСЛОЖНЕНИЯ ПРИ ПАЦИЕНТИ С ПРЕДСЪРДНО МЪЖДЕНЕ СЛЕД АБЛАТИВНИ ПРОЦЕДУРИ

А. Бранкова [1], М. Чолакова [1], М. Михов [1], А. Симеонова [1], К. Михайлова [1], Ив. Стайков [1]

[1] Аджибадем СитиКлиник УМБАЛ „Токуда“, Клиника по неврология и медицина на съня

Цел и обект на изследването: Предсърдното мъждене е сред най-разпространените ритъмни нарушения. С напредването на технологиите все повече се разширяват показанията и възможностите за интервенционалното му третиране, а с това и честотата на усложненията. Атриоезофагеалната фистула е рядко късно, но животозастрашаващо усложнение. Възможна е изява с изолирани неврологични дефицити, обширни двустранни инсулти, припадъци, нарушение на съзнанието. Причина за тези симптоми е въздушна или мастна емболия.

Методи: Соматичен и неврологичен статус, лабораторни изследвания, лумбална пункция, магнитно резонансна томография (МРТ),.компютърна томография (КТ).

Резултати: Обобщено представяме два клинични случая от нашата практика. Касае се за пациенти на съответно на 62-годишна и 61-годишна възраст след преживяна катетърна аблация по повод предсърдно мъждене около три седмици преди приема. Презентират се в Неотложно звено на лечебното заведение с фебрилитет и съответно централна левостранна хемипареза за първия пациент и квадрипареза с екстензорна реакция на болка в четирите крайника за втория пациент. От лабораторните изследвания и при двамата пациенти се наблюдава левкоцитоза с леко повишение на ЦРП, без данни за невроинфекция от ликворното изследване. При проведените образни изследвания на главен мозък са налични исхемични промени с данни за суспектна въздушна емболизация. Поради анамнезата за провеждана аблация и при двамата пациенти, след провеждане на КТ на гръден кош се обективира наличието на патологична комуникация между хранопровода и предсърдията. При пациентите в рамките на дни състоянието се утежнява, без да се провежда оперативно лечение и изходът е летален.

Заключение: Въздушната емболия следствие на атриоезофагеална фистула води до тежка неврологична симптоматика и е с широка диференциална диагноза. Предвид бързото влошаване на състоянието на пациентите и високия леталитет, е необходимо насоченото снемане на анамнеза за аблативни процедури при пациенти с известна аритмия. Бързото уточняване на диагнозата и насочването за оперативно лечение са от ключово значение за спасяването на живота на пациента.

E-mail: antoinettebrankova98@gmail.com

116
НЕВРОЛОГИЧНИ УСЛОЖНЕНИЯ ПРИ НОВОУСТАНОВЕНИ АОРТНА АНЕВРИЗМА И ПЕРИКАРДЕН ИЗЛИВ

Г. Атанасов [1], Д. Терзиев [1], И. Димитров [1,2]

[1] МБАЛ „Сърце и Мозък“, Бургас, Клиника по нервни болести
[2] Катедра по неврология, психиатрия и психология, Медицински факултет, Университет „Проф. д-р Асен Златаров“, Бургас

Въведение: Неврологичните прояви и усложнения, вследствие на патология на аортата и сърцето, заедно с неговите обвивки, са сравнително чести. Описвани са фокални исхемични инфаркти в централната нервна система, загуба на съзнание, периферно-нервна увреда. Важен патофизиологичен фактор е спадът на артериалното налягане и хипоксията, на която бива подложена нервната тъкан. В някои случаи липсват оплаквания или анамнестични данни за болка, която е характерна за острата аортна патология, най-вече аневризма и дисекация, както и при сърдечна тампонада. Това налага на първо място изключване на мозъчносъдови инциденти и на други състояния, провокиращи неврологични симптоми.

Клиничен случай: Представяме клиничен случай на пациент на 78 години, хоспитализиран със затруднен говор, дезориентация и слабост за левите крайници. Клиничните симптоми започват 2 часа по-рано, като се съобщава и за епизод на загуба на съзнание. Измерено е ниско артериално налягане при нормофреквентна сърдечна дейност и синусов ритъм. От неврологичния преглед се установява левостранна централна лезия на VII и XII краниален нерв, пронация на лявата ръка, дезориентация. Проведени са спешни образни и кръвни изследвания, след което пациентът реализира генерализиран тонично-клоничен пристъп. Предвид обсъждането на кардиогенна причина е проведена консултация с кардиолог, ехокардиография и допълнителна КТ-аортография с данни за голяма аневризма на аортната дъга, със суспектни данни за активно кървене и перикарден излив.

Заключение: Поставянето на правилна диагноза и последващото лечение в случая налага колаборация между различни специалности и допълнителни специализирани изследвания.

Ключови думи: аортна аневризма, аортна дисекация, перикарден излив, неврологични усложнения

E-mail: georgeatanasov96@gmail.com

NEUROLOGICAL COMPLICATIONS IN NEWLY DETECTED AORTIC ANEURYSM AND PERICARDIAL EFFUSION

G. Atanasov [1], D. Terziev [1], I. Dimitrov [1,2]

[1] Clinic of Neurology, Heart and Brain Center of Clinical Excellence, Burgas
[2] Department of Neurology, Psychiatry and Psychology, Faculty of Medicine, Prof. Dr. Assen Zlatarov University, Burgas

Introduction: Neurological manifestations and complications resulting from pathology of the aorta and heart are relatively common. Ischemic stroke, loss of consciousness, peripheral nerve damage have been described. The drop in blood pressure and hypoxia, to which the nervous tissue is subjected, are important pathophysiological factors. In some cases, there are no complaints or history data on pain, which is characteristic of acute aortic disease, especially aneurysm, dissection, and cardiac tamponade. This requires, first of all, the exclusion of cerebrovascular accidents and other conditions provoking neurological symptoms.

Clinical case: We present a clinical case of a 78-year-old patient hospitalized with difficulty speaking, disorientation and weakness in the left limbs. The clinical symptoms began 2 hours earlier, and an episode of loss of consciousness was also reported. Low blood pressure was measured with normal heart rate and sinus rhythm. The neurological examination revealed a left-sided central lesion of the VII and XII cranial nerves, pronation of the left hand, disorientation. Emergency imaging and blood tests were performed, after which the patient developed a generalized tonic-clonic seizure. Given the discussion of a cardiogenic cause, a consultation with a cardiologist, echocardiography and additional CT- aortography were performed, revealing a large aortic arch aneurysm, with suspicious active bleeding and pericardial effusion.

Conclusion: Establishing a correct diagnosis and subsequent treatment in such cases requires collaboration between different specialties and additional specialized tests.

Keywords: aortic aneurysm, aortic dissection, pericardial effusion, neurological complications

E-mail: georgeatanasov96@gmail.com

117
СЛУЧАЙ НА СПИНАЛЕН ИНСУЛТ И БЕЛОДРОБНА ТРОМБЕМБОЛИЯ С ЕДИНСТВЕНИ УСТАНОВЕНИ ПРИЧИНИ НОВОДИАГНОСТИЦИРАНИ МУТАЦИИ В PAI – 1 4G/5G, MTHFR (C. 1298A>C) M

Н. Христов, Кр. Димитрова, М. Димитрова

УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“, София, Клиника по нервни болести



Innovation opens up new therapeutic pathways. We guide them here.

Twenty-five years ago, we were able to see further ahead. We recognized that the future of medicine started to change, and we created one of the first companies in Europe specializing in the commercialization of innovative biopharmaceutical products.

Every step of the way, we have been constantly observing science opening up novel pathways, managing to effectively treat diseases that were previously incurable, fulfilling the promise of a better and longer life.

Our own mission remains consistent. We work tirelessly, so that these new therapeutic pathways can reach patients in Central and Eastern Europe, through partnerships with leading international pharmaceutical companies that develop cutting-edge therapies.

Today, we offer a portfolio of innovative medicines for serious, chronic, and rare diseases, and we keep persevering with the same dedication. We diligently explore new opportunities worldwide, so that we can bring new, advanced medicines closer to those who need them.

GENESIS pharma

www.genesispharmagroup.com

CORP/AD_INT_ENG/012024

GENESIS Pharma (Cyprus) Ltd, info-cyprus@genesispharmagroup.com

Въведение: Инфарктът на гръбначния мозък (SCI) е рядко, но сериозно заболяване с разнообразна етиология, включително съдови, възпалителни и генетични аномалии. Представлява около 1% от всички регистрирани случаи на инсулт. Началото е внезапно и е в тясна връзка със засегнатата съдова територия. Генетичните мутации, водещи до хиперкоагулабилитет, са рисков фактор за артериална и венозна тромбоза.

Цел: Да се представи клиничен случай на пациент със спинален инсулт, белодробна тромбоемболия и единствена причина за това мутация на PAI – 1 4G/5G, MTHFR (c. 1298A>C) M и хиперомоцистеинемия.

Материали и методи: Касае се за жена на 74 год. с внезапно настъпили оплаквания от слабост в долни крайници, невъзможна самостоятелна походка и стоеж. Съобщава за начална силна болка в кръста, която впоследствие отшумяла. Проведен КТ на лумбален отдел, ЕМГ изследване, лумбална пункция, микробиологично и вирусологично ликворно изследване, AQP-4 антитела, както и ANA- и ANCA-screen – отрицателни резултати. Проведена КТ аортография – не се визуализира добре дефект в изпъляването на а. Адамкиевич, данни за белодробна тромбемболия. Проведена ехокардиография – без значима патология. От проведен МРТ на торако-лумбален отдел: патологични сигнали по хода на миелона от Тх 10 до конус медуларис, които в най-голяма степен могат да се свържат с исхемични изменения. Поради развитие на втори съдов инцидент са проведени генетични изследвания за тромбофилия: хомозиготен носител за MTHFR (c. 1298A>C) M, PAI – 1 4G/5G и хомоцистеинемия, които единствено могат да бъдат посочени като рисков фактор за системен емболизъм, след проведените изследвания.

Заключение: Спиналният инсулт се причинява от различни етиопатогенетични фактори. Генетични полиморфизми трябва да се имат предвид при търсенето на възможен причинител и имат отношение при последващото поведение.

Ключови думи: спинален инсулт, генетични полиморфизми, генетично изследване, хомозиготен носител, хиперкоагулабилитет.

E-mail: nikihristov24@gmail.com

118
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА ПАЦИЕНТ С ОСТЪР ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ В СПЛЕНИУМ КОРПУС КАЛОЗУМ

Е. Лютфи [1,2], Б. Матев [3,4] Я. Кашлов [5,6], Б. Иванов [1,7], М. Грудкова [1,2], А. Капрелян [1,2]

[1] УМБАЛ „Св. Марина“-ЕАД Варна, Първа клиника по нервни болести
[2] Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов“ Варна, Катедра Нервни болести и невронауки
[3] УМБАЛ „Св. Марина“ – ЕАД Варна, Клиника по образна диагностика
[4] Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов“ Варна, Катедра Образна диагностика и интервенционална рентгенология
[5] Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов“ Варна, Пропедевтика на Вътрешните болести
[6] УМБАЛ „Св. Марина“-ЕАД Варна, Втора клиника по вътрешни болести
[7] Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов“ Варна, Катедра клинични медицински науки

Въведение: Исхемичните инсулти в корпус калозум представляват между 2,9 и 8 % от всички исхемични мозъчни-съдови инциденти. Съвременни проучвания сочат, че между 0,4 – 7 % от всички случаи са локализирани в сплениума на корпус калозум. Най-честите клинични прояви на заболяването е са объркаост, атаксия, дизартрия, епилептични пристъпи, главоболие и парези.

Цел: Представяне на рядък случай на пациент с исхемичен мозъчен инсулт в корпус калозум

Материали и методи: Представяме клиничен случай на 67 годишна жена приета в Първа КНБ на УМБАЛ „Света Марина“, Варна, по повод на силен световъртеж, залитане в неопределена посока и объркаост на фона на артериално налягане 220/120. Неврологичен преглед -долна парапареза, тежка статична и локо-моторна атакасия, брадипсихични прояви и дезориентация.

Резултати: Лабораторни изследвания-хиперхолестеролемия – 7.73 mmol/l. КТ на главен мозък – корова атрофия. Рентгенографията на гръдна клетка -нормален образ. МРТ на главен мозък – остър съдов инцидент в сплениум калозум вдясно с размери 10/16мм, както и няколко петнисти зони със същите характеристика в бялото мозъчно вещество. Корова атрофия. УЗДСГ на мозъчни съдове – дискретна плака в ляв каротиден булб, без значителна стеноза. Консулт с кардиолог и Ехо-кардиография – камерна екстрасистолия с левокамерна хипертрофия.

Консулт с психиатър-тревожно-депресивно разстройство. Невропсихологични изследвания -MMSE, IST, IADL-в норма за възрастта. Медикаментозно лечение и рехабилитация – подобрение на дискоординационния синдром.

Заключение: Исхемичните увреждания на корпус калозум представляват сериозно диагностично предизвикателство поради рядката честота на разпространение и разнообразната неврологична симптоматика. Представения клиничен случай на исхемичен мозъчен инсулт в спелниума на корпус калозум потвърждава огромното значение на МРТ в съчетание на клиничните,.лабораторните и УЗДСГ изследвания за точната диагноза, диференциална диагноза и правилния избор на лечение.

E-mail: heliacaquila@gmail.com

119
ЗАВИШЕНИ СТОЙНОСТИ НА ВИСОКОЧУВСТВИТЕЛЕН ТРОПОНИН И ДИНАМИЧНИ ПРОМЕНИ В СТОЙНОСТИТЕ НА СЪРДЕЧНИТЕ ЕНЗИМИ ПРИ ПАЦИЕНТ С ИСХЕМИЧЕН МОЗЪЧЕН ИНСУЛТ, ЛЕКУВ

Е. Бояджиева [1,2], С. Бояджиева [2], К. Генов [1], Н. Самарджиева [1]

[1] Клиника по Нервни болести, Втора МБАЛ – София
[2] Отделение по Нервни болести, МБАЛ Ботевград

I. Цел и обект на изследването

Описаните в литературата случаи отбелязват като неблагоприятен прогностичен белег повишените серумни нива на тропонин при пациенти с исхемичен мозъчен инсулт, лекувани с тъканен плазминоген активатор (tPA). Клиничният случай представя мъж на 54 години, лекуван, по повод на внезапно усещане за слабост и изтръпване в десни крайници. Неврологичният статус обективизира десностранна централна хемипрареза – умерена степен. Пациентът е хоспитализиран в терапевтичен прозорец за провеждане на интравенозна тролболитична терапия с tPA – осъществена в съответния времеви интервал. Има редица известни минали и придружаващи заболявания – ИБС, преживян преден SEMI, стентиран, АХ, ЗД – II тип, дислипидемия.

II. Използвани методи

Проучването е базирано на литературен обзор на наличната информация и придружаваща медицинска документация, обективното състояние и проведените изследвания.

III. Резултати

Проведените изследвания обективизират: КТ данни за давностни исхемични зони в двете хемисфери; без образни

данни за ОНМК и без динамика в находката от контролния КТ на глава; нестенозираща атероматоза и хипопластична дясна вертебрална артерия от проведената доплерова сонография; ЕКГ данни за вторични репояризационни промени, низходящи ST депресии в отвеждания I, II, III, aVL, V 5 – V 6 и суспектни ST елевации до 2 мм във V 1 – V 3; от ехокардиография: левокамерна дисфункция. На пациента бяха проследени серумните концентрации на сърдечните ензими, с първоначални стойности съответно: високочувствителен тропонин hsTNI – 99,1 ng/mL при норма до 57 ng/mL за мъже; МВ фракция на креатинкиназата СК – МВ 17 U/l при норма до 24 U/l; креатинфосфокиназа СРК – 476 U/l. Установената динамика в маркерите за миокардна некроза е свързана с покачване на hs TNI от 99 ng/mL до 13678,4 ng/mL; СК – МВ до 78 U/l; СРК – 476 U/l без стенокардна и вегетативна симптоматика или еквиваленти, при стабилно общо състояние и хемодинамика, без нови ЕКГ промени. Данните за ОНМК и проведената тромболитична терапия дадоха основание болният да бъде преценен като противопоказан за перкутанна интервенция (СКАГ) в острия период. Пациентът понесе добре интравенозната тромболиза с tPA, наблюдава се добро обратно развитие на отпадната двигателна симптоматика още в първите часове след манипулацията. Беше оставен на стандартна терапия с Клопидогрел 75 мг, включен в съответствие с протокола за тромболитична терапия. Серумните стойности на маркерите за миокардна некроза се нормализираха постепенно, след третия ден.

IV. Заключение

Завишените серумни стойности на тропонин и сърдечни биомаркери при пациенти, лекувани с интравенозна тромболитична терапия с tPA незадължително са маркер за ОКС. Комплексната оценка на анамнезата и обективното състояние, в контекста на сигнификантни промени в клинико – лабораторните и функционални изследвания, заемат водеща позиция за коректно терапевтично и диагностично прецезиране.

E-mail: eliana77@abv.bg

HIGH SENSITIVE TROPONIN ELEVATION ALONG WITH DYNAMIC CHANGES IN CARDIAC ENZYMES OF A PATIENT AFTER THROMBOLYSIS, WITHOUT ACS – A CASE REPORT. LITERAT

E. Boyadzhieva [1,2], S. Boyadzhieva [2], K. Genov [1], N. Samardzhieva [1]

[1] Neurology department, Second Multiprofile Hospital for Active Treatment - Sofia
[2] Neurology department, Multiprofile Hospital for Active Treatment - Botevgrad

I. Aim and object of the study – introduction

Literature review of the available scientific data consider elevated plasma levels of the cardiac troponin to be associated with poor prognosis after thrombolytic therapy with tissue plasminogen activator (tPA) due to acute ishaemic stroke. This clinical case presents a 54-year-old man with a sudden weakness and numbness in the right extremities. The neurological status found right-sided central lesion of the facial nerve and hemiparesis. Intravenous thrombolytic therapy with tPA was performed in the appropriate time interval. Patient`s medical history includes – coronary artery disease, anterior myocardial infarction (SEMI) in the past with coronary stent placement, hypetrension, diabetes, dyslipidemia.

II. Materials and methods

This study is based on a literature review of the available data – scientific articles and researches, medical records and documents, full physical examination and laboratory tests, patient status (both somatic and neurological).

III. Results

CT scan of the head showed old ischemic zones in both hemispheres; without any image data for an acute ishaemic stroke and no other changes in the second CT scan the day after; diffuse atheromatous plaques under 30% and hypoplastic right vertebral artery were seen from the performed ultrasound examination; ECG showed secondary repolarization changes, descending ST depressions in I, II, III, aVL, V 5 –V 6 and suspicious ST elevations up to 2 mm in V 1 – V 3; from echocardiography: left ventricular dysfunction. Patient's cardiac enzyme levels were measured several times with initial values of 99.1 ng/mL for high-sensitivity troponin /hsTNI/, (refenrce value of up to 57 ng/mL for men); MB fraction of creatine kinase /CK – MB was estimated 17 U/l at first, with a normal value of up to 24 U/l; creatine phosphokinase CPK levels were up to 476 U/l. A remarkable change in the serum levels of myocardial necrosis markers was observed, with an increase in hs TNI from 99 ng/mL to 13678.4 ng/mL; CK – MB levels rise up to 78 U/l and CPK – 492 U/l. The patient did not experience chest pain and discomfort; shortness of breath or vegetative symptoms, with stable general condition and hemodynamics, without new ECG changes. Due to the acute ishaemic stroke and provided thrombolytic therapy percutaneous coronary intervention (PCI) was not performed. Intravenous thrombolysis performed gave good functional outcome observed in the first hours after the manipulation. The patient was treated afterwords with Clopidogrel 75 mg in full accordance with the thrombolytic therapy protocol. Serum values of myocardial necrosis markers decreased gradually after the third day.

IV. Conclusion

Elevated serum levels of troponin and cardiac biomarker enzymes in patients after intravenous thrombolytic therapy with tPA are not necessarily a marker for ACS. A comprehensive assessment of the history and objective condition, despite significant changes in clinical, laboratory and functional tests, occupy a leading position for correct therapeutic and diagnostic manner.

E-mail: eliana77@abv.bg

120
СПОНТАНЕН СПИНАЛЕН ЕПИДУРАЛЕН ХЕМАТОМ В ШИЙНИЯ ОТДЕЛ НА ГРЪБНАЧНИЯ СТЪЛБ: КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

М. Цалта-Младенов [1,3]*, В. Димитрова [2,3]*, Н. Иванова [1,3]*, М. Андонова [1,3]*, С. Андонова [1,3]*

[1] Катедра по нервни болести и невронауки, Факултет Медицина, Медицински Университет „Проф. Д-р Параскев Стоянов” – Варна, България
[2] Катедра по оптометрия и професионални болести, Факултет по обществено здравеопазване, Медицински Университет „Проф. Д-р Параскев Стоянов” – Варна, България
[3] Втора клиника по нервни болести с отделение за лечение на остри мозъчни инсулти (ОЛОМИ) и отделение за интензивно лечение на нервни болести (ОИЛНБ), УМБАЛ ‘‘Света Марина‘‘ – Варна, България

Цел и обект на изследването: Спонтанният спинален епидурален хематом (ССЕХ) е рядка, но потенциално инвалидизираща причина за остра болка в гърба, която може да се прояви с разнообразни неврологични симптоми и да имитира животозастрашаващи състояния като инсулт и субарахноидален кръвоизлив. Въпреки че ССЕХ обикновено се описва при пациенти на антикоагулантна терапия, в редки случаи той възниква без връзка с медикаменти. Целта на настоящото проучване е да представи клиничен случай на SSEH в шийния отдел на гръбначния стълб.

Използвани методи: Представяме рядък случай на ССЕХ в шийната област, простиращ се от кливуса до Th 3,

при пациентка, която е претърпяла хипертонична криза без прием на антитромботични медикаменти.

Резултати: Жена на 71-годишна възраст е приета в болницата след внезапна поява на силна болка в шийната област на гръбначния стълб, ирадираща към лявата ръка, последвана от изтръпване, лека мускулна слабост и задръжка на урина по време на хипертонична криза (АН: 190/90 mmHg). Пациентката отрича травма. Неврологичният преглед установява леко изразена вратна стегнатост, левостранна латентна хемипареза и ретенция за урина. Проведения МРТ на шиен отдел на гръбначния стълб визуализира обширен спинален епидурален хематом с неправилни контури, простиращ се от кливуса до Th 3, по-изразен вляво, с дебелина в цервикоторакалния преход около 5,5мм. След консултация с неврохирург е взето решение за консервативно лечение, включващо стриктен контрол на артериалното налягане, провеждане на противоедемна терапия с кортикостероиди. При изписването пациентката е с отзвучававане на тазоворезервоарните нарушения, без латентни парези, с лека болка във врата. При 6-месечното проследяване пациентката е без оплаквания и без огнищна неврологична симптоматика.

Заключение: Въз основа на характеристиките на пациента, рисковите фактори и провежданата медикаментозна терапия, ССЕХ трябва да се включи в диференциалната диагноза при пациенти с внезапна болка в гръбначния стълб в комбинация с фокален неврологичен дефицит. Въпреки че неврохирургичното лечение често се разглежда като водеща опция епидуралните хематоми, този случай показва, че консервативният подход може да бъде ефективна алтернатива при подбрани пациенти, водещи до благоприятен прогноза.

E-mail: mihaeltsalta@gmail.com

SPONTANEOUS SPINAL EPIDURAL HEMATOMA IN THE CERVICAL SPINE: A CASE REPORT

M. Tsalta-Mladenov [1,3]*, V. Dimitrova [2,3]*, N. Ivanova [1,3]*, M. Andonova [1,3]*, S. Andonova [1,3]*

[1] Department of Neurology and Neuroscience, Faculty of Medicine, Medical University „Prof. Paraskev Stoyanov“, Varna, Bulgaria
[2] Department of Optometry and Occupational Diseases, Faculty of Public Health, Medical University „Prof. Paraskev Stoyanov“, Varna, Bulgaria
[3] Second Clinic of Neurology with ICU and Stroke unit, University Hospital „St. Marina“, Varna, Bulgaria

Background and aims: Spontaneous spinal epidural hematoma (SSEH) is a rare potentially debilitating cause of acute back pain, which can present with diverse neurological symptoms., and mimic potentially lethal conditions such as stroke and subarachnoid hemorrhage. Athough SSEHs have been described in the setting of anticoagulation in more rare cases they are not related to medication. The aim of the present study is to present a case of SSEH in the cervical spine.

Methods: We present a rare SSEH in the cervical region ranging from the clivus toward Th 3 in a female patient due to a hypertensive crisis and no intake of antithrombotic drugs.

Results: A 71-year-old woman was admitted to the hospital after the sudden onset of severe pain in the cervical spine, radiating to the left arm, followed by numbness, mild muscle weakness, and urinary retention during a hypertensive crisis (BP:190/90mmHg). The patient denied any trauma. Neurological examination revealed mild neck stiffness, a latent left-sided hemiparesis, and urinary retention. MRI of the cervical spine visualized an extensive spinal epidural hematoma with irregular contours, extending from the clivus to Th 3, more pronounced on the left, with a thickness of approximately 5.5mm at the cervicothoracic transition. After consultation with a neurosurgeon, a decision for conservative treatment was made, including strict blood pressure control and anti-edema therapy with corticosteroids. At discharge, the patient‘s pelvic reservoir dysfunction had resolved, no latent paresis was present, and she reported only mild neck pain. At the 6-month follow-up, the patient was asymptomatic and showed no focal neurological deficits.

Conclusion: Based on the patient‘s characteristics, risk factors, and ongoing medication therapy, SSEH should be included in the differential diagnosis for patients with sudden spinal pain combined with a focal neurological deficit. Although neurosurgical treatment is often considered the primary option for epidural hematomas, this case demonstrates that a conservative approach can be an effective alternative in selected patients, leading to a favorable prognosis.

E-mail: mihaeltsalta@gmail.com

121
МОБИЛИЗИРАНЕ НА ПАЦИЕНТИ ПРЕКАРАЛИ ОСТЪР ИСХЕМИЧЕН ИНСУЛТ

Х. Цинигаров [1], М. Димитрова [1]

[1] УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“ – София, Клиника по Нервни болести

Въведение: Ранната мобилизация при остър исхемичен мозъчен инсулт (ИМИ) е ключов компонент от комплексната терапия, с потенциал да подобри функционалния изход, да намали смъртността и честотата на усложненията. Оптималният момент и дозировка обаче остават предмет на дебат. В миналото продължителният постелен режим се е смятал за стандарт поради опасения от хемодинамична нестабилност. С натрупването на доказателства през последните десетилетия обаче клиничните ръководства препоръчват пациентите да бъдат мобилизирани възможно най-рано след инсулт.

Цел: Да се представи обзор на еволюцията на мобилизационните протоколи при пациенти с остър ИМИ, с фокус върху клинични резултати и безопасност при различен тайминг, както при пациенти със специфично лечение, така и без него.

Материали и методи: Извършен е обзор на литература от периода 2015–2024 г., включваща проучванията: AVERT Trial, Prespecified dose-response analysis for AVERT, Very early versus delayed mobilisation after stroke, Early mobilisation post-stroke: a systematic review and meta-analysis of individual participant data, Early Mobilization Post Acute Stroke Thrombolysis and/or Thrombectomy Survey, Zero Degree Head Positioning in Acute Large Vessel Ischemic Stroke (ZODIAC). Анализирани са насоки на Royal College of Physicians UK, AHA/ASA и NICE. Критериите включват рандомизирани контролирани проучвания, мета-анализи и клинични ръководства, насочени към времето и дозировката на мобилизацията след ИМИ.

Заключение: Много ранната и интензивна мобилизация (<24 часа) не носи ползи и може да е свързана с неблагоприятен изход при някои пациенти, което ясно е разписано и в Националния консенсус от 2024 година. Последващи мета-анализи потвърждават необходимостта от индивидуален подход. Проучването ZODIAC (2024) показва, че при хиперакутен ИМИ, причинен от оклузия на голям съд, позиционирането на главата на 0° спрямо леглото преди тромбектомия подобрява неврологичния изход. Настоящите практики се основават на персонализирани протоколи, отчитащи неврологичния дефицит, лечението и хемодинамичната стабилност.

E-mail: h.tsinigarov@gmail.com

Втора постерна сесия:
ВЪЗПАЛИТЕЛНИ, ДЕМИЕЛИНИЗИРАЩИ И АВТОИМУННИ ЗАБОЛЯВАНИЯ НА НЕРВНАТА СИСТЕМА

Председатели:
Проф. П. Атанасова, Доц. С. Иванова,
проф. Кр. Генов, доц. Н. Топалов

201
ЛОНГИТУДИНАЛЕН ТРАНСВЕРЗАЛЕН МИЕЛИТ – ОТ СИМПТОМИТЕ ДО ДИАГНОЗАТА

И. Ситников [1,3], М. Христова-Танева [1,3], Е. Халил [1,3], Б. Атанасова [1,3], И. Попов [2], П. Атанасова [1,3]

[1] УМБАЛ „Св. Георги“, Пловдив, Клиника по нервни болести
[2] УМБАЛ „Св. Георги“, Пловдив, Отделение по образна диагностика
[3] Медицински университет – Пловдив, Катедра неврология

Лонгитудиналният трансверзален миелит е рядка форма на възпалително заболяване на ЦНС, характеризиращо се с пръснати лезии от перивенозна демиелинизация в гръбначния мозък, обхващащи три или повече спинални сегмента и протичащо клинично с остро настъпващи парези, сетивни и автономни нарушения. Най-често идиопатично, състоянието се среща още по-рядко по време на бременност.

Случаят, който представяме, касае жена на 19 г., бременна в 30-та гестационна седмица, и приета в нервна клиника по повод на оплакване от остро настъпило силно главоболие, което в рамките на три дни става нетърпимо, дифузно и с пулсиращ характер, придружено от позиви за гадене. При постъпването пациентката е с цефалгия с фонофобия, десностранна хемихипестезия и с отслабени сухожилни рефлекси за десни крайници. Предвид оплакванията, находките от неврологичния статус, както и напредналата бременност, се обсъди възможна диагноза мозъчна венозна тромбоза. Проведоха се МРТ на ГМ и МР ангиография – без данни за венозна тромбоза, исхемични или хеморагични лезии. В хода на хоспитализацията при пациентката се изяви и десностранна хемипареза, прогресираща до умерена по степен. Предвид изчерпаните като възможности в диференциално диагностичен план мозъчна венозна тромбоза, хеморагичен или исхемичен мозъчен инсулт, приехме като възможна диагноза трансверзален миелит. Проведе се и МРТ на шиен сегмент с данни за лонгитудинална Т 2 хиперинтенсна лезия, започваща от булбо-понтинната граница и проследяваща се по хода на миелона на повече от 3 сегмента. Предвид необходимостта от провеждане на кортикостероидно лечение, се взе решение за родоразширение, което протече без усложнения. При пациентката се проведе терапия с метилпреднизолон до обща доза 3000 мг., от която се отчете сигнификантно подобрение.

В заключение, представеният клиничен случай е интересен казус, при който първоначалните симптоми, при бременна пациентката, анамнестично и клинично отговарят на мозъчна венозна тромбоза, но впоследствие се разгръща типичната клинична картина на трансверзален миелит, подчертавайки значението на целенасочената невроизобразяваща диагностика в диференциално-диагностичния подход.

E-mail: ir.sitnikov@gmail.com

202
РЕЦИДИВИРАЩИ КРИПТОКОКОВИ МЕНИНГИТИ ПРИ ПАЦИЕНТ С НЕФАМИЛНА ХИПОГАМАГЛОБУЛИНЕМИЯ И САРКОИДОЗА

Д. Мицев [1], Ив. Стоянов [1], А. Симеонова [1], А. Бъчварова [2], Ив. Стайков [1]

[1]Клинка по Неврология и медицина на съня
„Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда“.
[2]Клинична Микробиология „Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда“.

Цел и обект на изследването: Cryptococcus neoformans е причинител на менингити при имунокомпреметирани пациенти често носители на човешкият имунодефицитен вирус (ХИВ). Трудното култивиране на Cryptococcus neoformans и неговата устойчивост правят церебралната криптококоза диагностично-терапевтично предизвикателство.

Използвани методи: Кръвни изследвания, ликворологично изследване (ЛИ), микробиологично изследване, магнитно-резонансна томография (МРТ), вирусологично изследване на ликвор (Neuro 9).

Резултати: Представяме клиничен случай на пациент на 46 години, с доказана саркоидоза, хоспитализиран неколкократно с оплаквания от нетърпимо главоболие, неповлияващо се от аналгетици, дразнене от светлина и фебрилитет. От ЛИ: левкоцити - 122 броя (55% сегментоядрени, 45% лимфоцити), общ белтък - 0.94 гр. нормална стойност на глюкоза. Установи се отрицателен микробиологичен резултат на ликвор, негативен Neuro 9 и нормален МРТ. Проведена беше антиедемна, антибиотична и кортиктостероидна терапия с пълно обратно развитие на оплакванията. Обсъди се менингит, при известната саркоидоза и след консултация с пулмолог се назначи терапия с метилпреднизолон, в намаляващи дози от 0.5 мг./кг. От хемокултура, позитивирала след дехоспитализацията се изолира Cryptococcus neoformans. Проведе се лечение с флуконазол 150 мг. веднъж дневно за период от 1 месец. Два месеца по-късно пациентът е приет с рецидив, на гореописаните оплаквания. От серум и ликвор се изолира Cryptococcus neoformans, а скринингът за ХИВ остана отрицателен. Назначи се нов двумесечен курс с флуконазол 150 мг. дневно. Скоро след преустановяване на противогъбничната терапия пациентът се презентира отново с клинични и ликворологични данни за менингит. След обсъждане с микробиолог е назначена терапия с флуконазол в намаляваща доза от 1800 мг. дневно за половин година. Рецидивиращите менингити, наложиха консултация с имунолог. Установи се хипогамаглоболинемия и се назначи имонозаместителна терапия с човешки имуноглобулин подкожно в доза 528 мг./кг. месечно без данни за рецидив на заболяването при едногодишно проследяване.

Заключение: Изолирането на Cryptococcus neoformans налага, насоченото търсене на имунен дефицит. Успешното лечение на криптококовия менингит изисква приложението на високи дози антимикотични медикаменти за продължителен период от време.

E-mail: miccev96@abv.bg

203
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА КЪСЕН НЕВРОСИФИЛИС С АТИПИЧНО НАЧАЛО

П. Дачева [1], В. Начева [1], И. Петрова [1], Г. Ангов [1], И. Тодоров [1], Ю. Петрова [1], И. Търнев

[1] УМБАЛ "Александровска", София, Клиника по нервни болести

Сифилисът е заболяване предавано основно по полов път с причинител спирохетата Treponema pallidum. Невросифилис е напреднал стадий на заболяването. Диагнозата се поставя трудно и поради наличието на латентни и активни периоди на болестта.

Представяме клиничен случай на 40 годишен мъж, с късна форма на невросифилис и атипична клинична картина изразяваща се в пирамидна и екстрапирамидна симптоматика (оживени СНР в горни крайници, патологичните рефлекси от Хофман и Трьомнер двустранно, Бабински и Чадок вдясно, ригидно повишен мускулен тонус за горни крайници, като в десни гривнени и лакътни стави се установи феномен на „зъбчато колело",.постурален и интенционен тремор за двете ръце, редукция на физиологичните синкинезии за дясна ръка, атаксична походка на широка основа, дисметрия при извършването на носопоказалчната и коленностъпалната проба, Ромберг положителен, нарушен ставно – мускулен, двумерно пространствен и вибрационен усет за долни крайници при съхранена повърхностна сетивност, дизартричен говор, емоционално лабилен. Установиха се когнитивни нарушениял

Проведоха се лабораторни изследвания, ЛП, изследвания за Лаймска болест и изследвания за ХИВ и Сифилис в серум и ликвор, ЕМГ, МРТ на главен мозък.

Диагнозата невросифилис се потвърди и с изследване на VDRL в серум и ликвор.

При пациента се започна стандартна терапия с 4 по 5 милиона IU Penicillin G/дн за период от 20 дни. Наблюдава се значително намаляване на тремора и подобрение на походката и говора. Не са установиха странични реакции, както и Jarisch-Herxheimer при започване на Аб терапията.

Представяме този в случай във връзка само с няколкото случаи който намерихме в литературата за пациенти с късен невролуес с атипично начало.

E-mail: nacheva.violina@gmail.com

CLINICAL CASE OF LATE NEUROSYPHILIS WITH ATYPICAL ONSET.

Syphilis is a sexually transmitted disease caused primarily by the spirochete Treponema pallidum. Neurosyphilis is an advanced stage of the disease. The diagnosis is challenging due to the presence of latent and active periods of the illness.

We present a clinical case of a 40-year-old man with late-stage neurosyphilis and an atypical clinical picture characterized by pyramidal and extrapyramidal symptoms (exaggerated deep tendon reflexes in the upper extremities, bilateral Hoffman and Tromner reflexes, right-sided Babinski and Chaddock signs, rigidly increased muscle tone in the upper extremities, with a "cogwheel phenomenon" noted in the right wrist and elbow joints, postural and intention tremor in both hands, reduction of physiological synkinesis in the right hand, ataxic gait with a wide base, dysmetria during the finger-to-nose and knee-to-heel tests, positive Romberg test, impaired joint-muscle, two-dimensional spatial, and vibratory sense in the lower limbs with preserved superficial sensation, dysarthric speech, and emotional lability. Cognitive impairments were also noted.

Laboratory investigations, lumbar puncture, tests for Lyme disease, and HIV and syphilis tests in serum and cerebrospinal fluid were conducted, along with EMG and MRI of the brain. The diagnosis of neurosyphilis was confirmed with VDRL testing in serum and cerebrospinal fluid.

The patient was started on standard therapy with 4 doses of 5 million IU Penicillin G per day for a period of 20 days. There was a significant reduction in tremor and improvement in gait and speech. No side reactions were observed, nor was there a Jarisch-Herxheimer reaction upon initiation of antibiotic therapy.

We present this case in relation to only a few cases found in the literature regarding patients with late neurolues presenting with atypical onset.

E-mail: nacheva.violina@gmail.com

204
ХЕМАТОГЕННО РАЗПРОСТРАНЕНИЕ НА ENTEROCOCCUS FAECIUM СЛЕД ПОСТАВЯНЕ НА DOUBLE-J СТЕНТ, ВОДЕЩО ДО СЕРИОЗНИ НЕВРОЛОГИЧНИ УСЛОЖНЕНИЯ – КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

В. Цветкова [1], М. Димитрова [1]

[1] УМБАЛСМ "Н. И. Пирогов"

Въведение:

Вертебралния остеомиелит е със значителен ръст през последните десетилетия, което се дължи на нарастващия брой пациенти с хронични заболявания, подлежаща имуносупресия и предшестващи инвазивни медицински процедури. Докато Enterococcus faecium е често срещан причинител на инфекции на пикочните пътища, хематогенното му разпространение, водещо до спинални инфекции, е рядко явление, като до момента са докладвани само няколко случая.

Цел:

Целта на този клиничен случай е да представи рядкото и сложно клинично протичане на пациентка, която е развила спондилодисцит, усложнен с менингит и инфекциозно-асоциирана церебрална венозна тромбоза след поставяне на уретрален стент, с изолиран причинител Enterococcus faecium.

Клиничен случай:

Касае се за 69-годишна жена с анамнеза за хипертония, диабет и скорошно поставяне на уретрален стент, постъпва в спешното отделение с фебрилитет, схованост на врата, десностранна централна хемипареза и афазия. КТ на главния мозък доказва тромбоза на лявата вътрешна югуларна вена и сигмоиден синус. Започна се ноотропна, противооточна и антикоагулантна терапия. От лумбална пункция данни за белтъчно-клетъчна дисоциация сигнификантна за бактериален менингит. Лабораторните изследвания сигнализират за тежка инфекция, като от кръвна култура и ликворна посявка се изолира Enterococcus faecium. МРТ на гръбначния стълб разкри спондилодисцит, обхващащ L 1-L 2. Въпреки лечението с широкоспектърни антибиотици, нискомолекулен хепарин и поддържаща терапия, състоянието на пациентката се влоши и завърши с фатален изход.

Заключение:

Този случай илюстрира рядката, но сериозна каскада от усложнения, настъпили след често извършвана медицинска манипулация. Спондилодисцитът трябва да се подозира при пациенти, с упорити болки в гърба при наличие на предразполагащи фактори, особено при прояви на фе-

брилитет. Ранното започване на целенасочена антибиотична терапия е от съществено значение за предотвратяване на сериозни усложнения, които могат да доведат до неблагоприятен изход, ако не се лекуват своевременно.

E-mail: viviancvetkova@gmail.com

HEMATOGENOUS SPREAD OF ENTEROCOCCUS FAECIUM AFTER DOUBLE – J STENTING LEADING TO SEVERE NEUROLOGICAL COMPLICATIONS – A CASE REPORT

Background:

Vertebral osteomyelitis has increased its incidents in the last few decades due to a larger number of patients with chronic illness, immunosuppression and prior invasive medical procedures. While Enterococcus faecium is a common pathogen in urinary tract infections, its hematogenous spread leading to spinal infections is an uncommon occurrence and only a handful of cases have been reported to date.

Aim:

This case report aims to present the rare and complex clinical course of a patient who developed spondylodiscitis, complicated with meningitis and infection related cerebral venous thrombosis after Double-J stent placement, with Enterococcus faecium identified as the isolated pathogen.

Case Report:

A 69-year-old female with a history of hypertension, diabetes, and recent double-J stent insertion, presented at the emergency department febrile with neck stiffness, right sided hemiparesis and aphasia. Brain CT revealed thrombosis of the left internal jugular vein and sigmoid sinus. Nootropic, anti-edematous, and anticoagulant therapy has been initiated. Lumbar puncture results showed protein-cell dissociation, significant for bacterial meningitis. Laboratory tests indicated a severe infection, with Enterococcus faecium isolated from blood culture and cerebrospinal fluid culture. MRI of the spine showed spondylodiscitis involving L 1-L 2. Despite broad-spectrum antibiotics, low-molecular-weight heparin, and supportive care, the patient's condition worsened, resulting in a fatal outcome.

Conclusion:

This case illustrates a rare but severe cascade of complications following a commonly performed medical procedure. Spondylodiscitis should be suspected in patients presenting with fever, lower back pain and especially those with predisposing factors. Early initiation of targeted antibiotic therapy is essential to prevent severe complications, which can lead to poor outcomes if not managed promptly.

E-mail: viviancvetkova@gmail.com

205
СЕНЗО-МОТОРНА ПОЛИРАДИКУЛОНЕВРОПАТИЯ ПРИ В12-ДЕФИЦИТ, В РЕЗУЛТАТ НА УПОТРЕБА НА РАЙСКИ ГАЗ -КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

М. Андонова [1,3], В. Димитрова [2,3], М. Цалта-Младенов [1,3], Д. Георгиева [1,3], С. Андонова [1,3]

[1] Катедра по нервни болести и невронауки, Факултет Медицина, Медицински Университет „Проф. Д-р Параскев Стоянов" – Варна

[2] Катедра по оптометрия и професионални болести, факултет Обществено здравеопазване, Медицински Университет „Проф. Д-р Параскев Стоянов" – Варна

[3] Втора Клиника по нервни болести с отделение за лечение на остри мозъчни инсулти (ОЛОМИ) и отделение за интензивно лечение на нервни болести (ОИЛНБ), УМБАЛ ''Света Марина'' – Варна

Цели и обект на изследването.

Витамин В 12 (цианкобаламин), е водоразтворим витамин от група В, необходим за редица функции: синтез на ДНК, реакции на метилиране, миелинизация, поддържане на нормални нива на хомоцистеин, метаболизъм на фолиевата киселина и др.. Описани са няколко типа засягане на нервната система при дефицит на витамин В 12: фуникуларна миелоза, сензо-моторна полиневропатия, невропатия на зрителния нерв, когнитивни нарушения.

Системната употреба на райски газ се свързва с възникване на някои неблагоприятни ефекти, в .т. ч. и дефицит на витамин В 12, с последващи клинични прояви. Тъй като през последните години нараства използването му за развлекателни цели, необходимостта от проучване на проблема става все по-голяма.

Използвани методи.

Представяме клиничен случай на жена на 23 г., постъпила във Втора клиника по Нервни болести на УМБАЛ „Св. Марина" – Варна, с оплаквания от слабост и изтръпвания за долни крайници, постепенно прогресиращи в рамките на един месец, с анамнеза за системна употреба на райски газ с развлекателна цел.

Резултати.

От изследването на неврологичен статус се установяват: долна вяла парапареза – лека степен, по-изразена за левия крак, слабост за екстензорни и флексорни мускулни групи за двете стъпала, дистална хипестезия за долни крайници и смутен ставно-мускулен усет за последните.

От лабораторните изследвания с данни за долногранично ниво на витамин В 12 – 122.0 pmol/L, останалите показатели – в норма.

Проведените МРТ демонстрират: нормален образ на мозъчен паренхим; дискретен бълджинг на L 5-S 1; нормален образ на торакален гръбнак; нормален образ на шиен гръбнак.

От ЕМГ с данни за: тежка перифернонервна увреда на долни крайници по типа на сензомоторна демиелинизиращо-аксонална поли/радикуло/невропатия.

След обсъждане се реши, че се касае за миелополирадикулоневропатия в резултат на В 12-дефицит, индуциран от системната употреба на райски газ. В диференциално-диагностичен план се обсъдиха синдром на Гилен-Баре, демиелинизиращ процес, съдова миелопатия, туморен процес с гръбначно-мозъчна локализация.

При болната бе проведена суплементираща терапия с вит. В 12 1000 микрограма и. м./дн, като се наблюдава обратно развитие на неврологичната симптоматика.

Заключение.

Употребата на райски газ може да доведе до сериозни поражения на централната и периферната нервна система. При акутна неврологична симптоматика, придружена от витамин В-12 дефицит, следва да се включи в диагностичното обсъждане и да се насочи вниманието на експертите по здравни грижи към този все по-наболял проблем.

E-mail: milenaandonova15@gmail.com

206
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА GUILLAIN-BARRE СИНДРОМ ПРИ ШЕСТГОДИШЕН ПАЦИЕНТ

К. Георгиев [1,2], Н. Иванова [1,2], В. Славчева [1,2], Т. Дренски [1,2], Д. Георгиева [1,2] С. Андонова [1,2]

[1] УМБАЛ "Св. Марина"-ЕАД Варна, Втора клиника по нервни болести с ОЛОМИ и ОИЛНБ

[2] Медицински университет "Проф. д-р Параскев Стоянов" Варна, Катедра нервни болести и невронауки.

Brieka®

Pregabalin 75 mg x 60 твърди капсули
Pregabalin 150 mg x 60 твърди капсули

Новата класика



Отпуска се по лекарско предписание.
КХП Brieka
За допълнителна информация
Тева Фарма ЕАД
ул. Люба Величкова № 9, гр. София 1407, България
Тел.: +359 (2) 489 95 85, Факс: +359 (2) 489 95 86
IAL: 46854/27.10.2022

CNS-BG-00287

teva

LECIGON®

levodopa, entacapone, carbidopa intestinal gel

Възвръща контрола

За живот по-близък до пълноценния



За лечение на напреднала болест на Паркинсон

STADA

Лекарствен продукт по лекарско предписание. Съдържа леводопа, карбидопа и ентакапон. КХП: BG/MA/MP-64247/02.01.2024
За допълнителна информация относно това лекарство, моля свържете се с локалния представител на притежателя на разрешението за употреба: **Стада България ЕООД**, гр. София 1407, ул. Атанас Дуков 29, ет.5, Рейнбоу Плаза, тел. 02/962 46 26
2504_ATL_Lecigon_Spisanie_V01

(I) Цел и задачи

Синдромът на Guillain-Barre е остра авоимунна демиелинизираща полиневропатия. Включва прогресираща мускулна слабост, хипо/арефлексия, характерни ликворни промени.

Средната заболяемост при деца е 0,5-2/100 000 души, като най-възрастният регистриран пациент е на 95 години, най-младият – на 4-месечна възраст.

Патогенезата е прекомерен Т-клетъчен отговор след прекарана инфекция. Характерни от причинителите са вируси – EBV, 16 CMV, хепатитните, VZV.

Представяме случай на момиче на 6г. с GBS след прекарана инфекция с Enterovirus.

(II) Методи

Клинично изследване, образни и лабораторни изследвания

(III) Клиничен случай

Шестгодишно момиче постъпва в болницата с данни болка в краката, невъзможност за самостоятелна походка, фебрилитет-37.5 от два дни и слабост за ръцете от деня на приема. От ЯМР – полирадикулопатия по протежение на миелона. ЕМГ-данни за ОВДПНП. Вирусология от серум със завишени стойности на anti-Enterovirus IgM антитела. Третирана с имуновенин по протокол, АБ- и антивирусно лечение, активна рехабилитация, симптоматично лечение, изписана с долна вяла парапареза – лека степен, до степен самостоятелно придвижване в рамките на стаята.

(IV) Заключение

През последните две десетилетия по-задълбоченото разбиране на патогенезата на заболяването доведе до развитие и в начините за лечение. Мултидисциплинарният подход, съсредоточаващ се върху предварителното познаване и превенция на усложненията, води до по-добър изход от заболяването. Необходими са повече рандомизирани контролирани проучвания върху GBS при деца, но в практиката това е по-трудно да се постигне поради ниската честота. Все пак, няколкото докладвани клинични случаи показват, че както плазмаферезата, така и прилагането на интравенозни имуноглобулини са свързани с намаляване на смъртността и ускоряване възстановяването при деца с GBS.

E-mail: nickarturo@gmail.com.

CLINICAL CASE OF GUILLAIN-BARRE SYNDROME IN A SIX-YEAR-OLD PATIENT

K. Georgiev [1,2], N. Ivanova [1,2], V. Slavcheva [1,2], T. Drenski [1,2], D. Georgieva [1,2], S. Andonova [1,2]

[1] UMHAT "Sveta Marina" – Varna, Second neurological clinic

[2] Medical University "Prof. d-r Paraskev Stoyanov" – Varna, Department for neurology and neurosciences

(I) Aims and subject

Guillain-Barre syndrome (GBS) is acute autoimmune demyelinating polyneuropathy. It's presented with progressing muscular weakness, hypo/areflexia, characteristic CSF-changes.

Morbidity amongst children is 0,5-2/100,000 patients, the oldest being 95 yo, and the youngest – 4mo.

Pathogenetically is overreactive T-cell immune response after an infection, typically viral. Common viral agents are EBV, CMV, VZV, hepatic viruses

We present a case of 6-year-old girl with GBS after Enteroviral infection

(II) Methods

Clinical examination, radiological and laboratory results

(III) Clinical case

Six-year-old girl was admitted with leg pain, impossible gait, and fever for two days and arm weakness on admittance day. MRI showed polyradiculopathy along the myelon, EMG – data for acute demyelinating polyneuropathy. Serology – highly elevated anti-Enterovirus IgIM levels. She was treated with ivIG according protocol, antibiotic and antiviral drugs, rehabilitation and symptomatic treatment. She was discharged with lower flaccid paraparesis as she was able to move across the room on her own

(IV) Conclusion

During the last two decades the more detailed understanding of the condition led to development in the treatment option. Multidisciplinary approach, focused on the early prevention of complications, ergo – better outcome. There is still need for more randomized controlled trials for GBS in children, but the lower morbidity proves this difficult. Even though, several clinical cases show that plasmapheresis and intravenous immunoglobulin infusion both are connected to lowering mortality and accelerate the recovery in children with GBS.

E-mail: nickarturo@gmail.com

207
ЕПИЛЕПТИЧНИ ПРИСТЪПИ И ЕЕГ НАХОДКА ПРИ ПОДОСТЪР СКЛЕРОЗИРАЩ ПАНЕНЦЕФАЛИТ

И. Александрова [1,2], Е. Славкова [1], Е. Родопска [1,2], В. Божинова [1]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум"

[2] Катедра по неврология, МУ – София

Подострият склерозиращ паненцефалит (SSPE) е прогресиращо и фатално заболяване, което се причинява от персистираща морбилна инфекция. Развива се 4-10 год. след прекарана морбилна инфекция и протича с прогресиращ когнитивен упадък и поведенчески промени, последвани от появата на хиперкинетичен екстрапирамиден синдром, епилептични пристъпи, координационна и пирамидна симптоматика, като клиниката се влошава в рамките на 1-2 години до тежка кахексия, автономни нарушения и вегетативно състояние, завършващо със смърт. Най-честите първоначални пристъпи са фокалните пристъпи, по-рядко се наблюдават атипичните абсанси, миоклонично-астатичните и атоничните пристъпи или епилептичните спазми. Радермекеровите комплекси са патогномонични за SSPE, по-рядко се наблюдават промени, наподобяващи пароксизмални латерализирани епилептиформени разряди, фокални и мултифокални епилептиформени промени, както и абсанс подобна ЕЕГ находка.

Представени са два случая на момчета на 4 и 5 години, при които се отчита леко влошаване в когнитивните умения, като през деня се наблюдават многократни епизоди на „леко залитане напред или клюмване". В ЕЕГ се регистрират периодични, явяващи се между 15 s и 30 s, двустранно синхронни трифазни високи бавни вълни, по време на които се наблюдава леко привеждане на главата. МРТ е без патологични отклонения, а ликворното изследване показва увеличени IgG и олигоклоналност. И в двата случая, при анамнеза за преболедуване от морбили, са доказани положителни антиморбилни антитела в серум и ликвор, находка, която заедно с типичните Радермекерови комплекси, наблюдавания когнитивен регрес и изявата на миоклонии потвърждава диагнозата субакутен склерозиращ паненцефалит.

Диагнозата SSPE понякога представлява предизвикателство, особено при неясна епидемиологична анамнеза, атипична клинична картина и при липса на точно опреде-

лена находка в образните изследвания, патогномонична за заболяването. С въвеждането на ваксината срещу морбили се променя значително разпространението на SSPE, но все още продължават да се диагностицират нови случаи, което говори за пропуски във ваксинопрофилактиката.

E-mail: iliyana_@abv.bg

EPILEPTIC SEIZURES AND EEG FINDINGS IN SUBACUTE SCLEROSING PANENCEPHALITIS

I. Aleksandrova [1,2], E. Slavkova [1], E. Rodopska [1], V. Bojinova [1]

[1] Clinic of Child Neurology, UMHATNP "St. Naum"
[2] Department of Neurology, MU-Sofia

Subacute sclerosing panencephalitis (SSPE) is a progressive and fatal disease that is caused by a persistent measles infection. SSPE develops 4-10 years after measles infection and leads to progressive cognitive decline and behavioral changes followed by the onset of hyperkinetic extrapyramidal syndrome, epileptic seizures, coordination and pyramidal symptoms, with clinical deterioration within 1-2 years to the extent of severe cachexia, autonomic disturbances and vegetative state ending in death. The most common initial seizures are focal seizures; atypical abscesses, myoclonic-astatic and atonic seizures, epileptic spasms are less common. Radermecker complexes are pathognomonic for SSPE, changes resembling paroxysmal lateralized epileptiform discharges, focal and multifocal epileptiform changes, and abscess-like EEG findings are less frequently seen.

We present two cases of boys aged 4 and 5 years, in whom a slight deterioration in cognitive skills was reported, with persistent episodes of "slight sudden forward movement of the body" multiple times per day. The EEGs showed bilaterally synchronous triphasic high delta waves, appearing every 15 s to 30 s, accompanied by slight head drop. MRIs showed no pathologic abnormalities, and CSF studies in both cases showed increased IgG and oligoclonality. On the background of a history of measles infection, positive anti-measles antibodies were confirmed in serum and CSF, a finding that, together with the typical Radermecker complexes, the observed cognitive decline and the appearance of myoclonia, confirm the diagnosis of subacute sclerosing panencephalitis.

The diagnosis of SSPE is sometimes challenging, especially in cases with atypical clinical presentation and in the absence of a well-defined imaging findings pathognomonic for the disease. With the introduction of the measles vaccine, the prevalence of SSPE has changed significantly, but new cases continue to be diagnosed, suggesting problems with vaccine prophylaxis.

E-mail: iliyana_@abv.bg

208
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА ЖЕНА С АНТИ-NMDA-РЕЦЕПТОРЕН ЕНЦЕФАЛИТ

П. Василев [1,2], Е. Витева [1,2], Г. Славов [1,2], Б. Атанасова [1,2]

[1] Медицински университет – Пловдив, Катедра неврология
[2] УМБАЛ „Свети Георги" – Пловдив, Клиника по Нервни болести.

Анти-NMDA-рецепторният енцефалит е автоимунно заболяване на централната нервна система, протичащо с неврологична и психиатрична симптоматика. Годишно се засяга средно 1 човек на 1-1,5 милиона население, като най-често се наблюдава при жени около 30-годишна възраст.

Представяме клиничен случай на 20-годишна жена с инсулинозависим захарен диабет, автоимунен тиреоидит и аднексектомия по повод торзия на яйчник, при която започват оплаквания от замъглено зрение. Две седмици по-късно се появява гадене, повръщане, отпадналост и световъртеж. Тогава е хоспитализирана в отделение по вътрешни болести и консултирана с невролог. След първоначално леко подобрение на състоянието пациентката започва постепенно да се влошава – зрителните нарушения се задълбочават, става сънлива и объркана. Приета е по спешност в неврологично отделение, където се обективизира: 1. Синдром на стволова увреда – нистагъм при поглед надясно и нагоре, непълно латерално отвеждане на погледа двустранно, страбизъм при поглед нагоре с изоставане на лява очна ябълка; 2. Квадрипирамиден синдром – левостранна хемипареза – латентна за ръката, лека за крака, положителни рефлекси от групата на Бабински двустранно, по-живи сухожилни рефлекси за дясна ръка; 3. Дискоординационен синдром – дисметрия при носопоказалечна проба двустранно; 4. Полиневритен синдром – симетрично отслабени сухожилни рефлекси за долни крайници. В началото на престоя пациентката е със силно ограничен словесен контакт, на моменти с изразена психомоторна възбуда и зрителни халюцинации, без възможност да се вертикализира и самообслужва. Невроинфекция е изключена. Проведената МРТ на кранио-спинален преход с контраст показва множествени овоидни хиперинтензни в Т 2 лезии супратенториално, инфратенториално и шиен миелон. От имунологичните тестове се установяват силно положителни анти-NMDAR антитела и слабо положителни анти-амфифизин антитела в серум и ликвор. След проведено кортикостероидно лечение се наблюдава леко подобрение – болната е без психомоторна възбуда, с възможен елементарен словесен контакт и вертикализация в изправено положение с чужда помощ.

Клиничният случай представлява интерес, поради ниската честота на заболяването и бързото развитие на тежка клинична картина при млада жена.

E-mail: petarvasilev1996@gmail.com

CLINICAL CASE OF A WOMAN WITH ANTI-NMDAR ENCEPHALITIS

P. Vasilev [1,2], E. Viteva [1,2], G. Slavov [1,2], B. Atanasova [1,2]

[1] Medical University – Plovdiv, Bulgaria, Department of Neurology,
[2] UMHAT St. George – Plovdiv, Bulgaria, Department of Neurology

Anti-NMDAR encephalitis is an autoimmune central nervous system disease presenting with neurological and psychiatric symptoms. The incidence is one in 1.5 million people per year, predominantly observed in women around 30 years of age.

We are presenting a clinical case of a 20-year-old woman with type I diabetes, autoimmune thyroiditis and adnexectomy due to ovarian torsion, who started experiencing blurred vision. Nausea, vomiting, fatigue and dizziness occurred two weeks later. She was hospitalized in an internal medicine department and consulted by a neurologist. After initial improvement the patient gradually began deteriorating – the visual disturbances worsened, she became drowsy and confused. She was urgently admitted to a neurological department where the neurological examination showed: 1. Syndrome of brainstem damage – nystagmus in the upward and right positions, insufficient abduction of the eyeballs of incomplete type, strabismus in upward position and insufficient movement of the same eyeball; 2. Syndrome of pyramidal lesion – left-sided hemiparesis – latent for the hand and mild for the leg, pathological reflexes from the Babinski group bilaterally, right-sided increased tendon reflexes; 3. Discoordination syndrome – bilateral dysmetria in the

finger-nose test; 4. Polyneuropathic syndrome – decreased tendon reflexes in the legs. At the beginning verbal communication with the patient was highly limited, she was agitated with visual hallucinations, unable to stand up and care for herself. A neuroinfection was excluded. Cranio-spinal contrased MRI revealed multiple ovoid hyperintense T 2 lesions supratentorially, infratentorially and in the cervical myelon. The immunology tests were strongly positive for anti-NMDAR antibodies and slightly positive for anti-amphiphysin antibodies in serum and cerebrospinal fluid. Corticosteroid treatment resulted in a slight improvement in her condition – absence of agitation, possible elementary verbal communication and ability to stand up with assistance.

The clinical case is of interest due to the low frequency of the disease and the rapid development of severe clinical picture in a young woman.

E-mail: petarvasilev1996@gmail.com

209
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА ИЗЯВА НА ОПСОКЛОНУС ПРИ НЕВРОИНФЕКЦИЯ

И. Тодоров [1], Г. Ангов [1], И. Петрова [1], П. Дачева [1], В. Начева [1], Ю. Петрова [1]

[1] УМБАЛ "Александровска", София, Клиника по нервни болести

Опсоклонусът е сравнително рядко срещан симптом, който може да се наблюдава при деца и възрастни. При децата често се свързва с интракраниални тумори, автоимунни заболявания или инфекции, докато при възрастни може да бъде свързан с различни неврологични заболявания като енцефалити или токсични увреждания. Състоянието може да бъде съпроводено с миоклонус, като понякога може да е част от по-широк синдром като синдрома на опсоклонус-миоклонус. Опсоклонусът на очите е неволно, бързо и хаотично движение на очите, което се характеризира с бързи промени в посоката на зрителния фокус, обикновено без контрола на пациента. Това състояние се наблюдава в различни неврологични разстройства и може да бъде резултат от увреждания на мозъчните структури, отговорни за контрола на движенията.

Представяме клиничен случай на жена на 63г с постепенно разгръщане на констелация от пирамидна, координационна, когнитивна и очна симптоматика три седмици след прекарано възпаление на горни дихателни пътища с кашлица и отпадналост. В хода на лечебно-диагностичният процес са проведени: проследяване на неврологичен статус, клинико-лабораторни изследвания с пълна кръвна картина, биохимия, кръвно-газов анализ, коагулационен статус, магнитно резонансна томография, лумбална пункция с общо изследване на ликвор, вирусологично и микробиологично изследване и електрофореза. В терапевтична насока са прилагани схема с кортикостероиди, антиедемна и антибиотична терапия.

Представеният клиничен случай представя невроинфекция с рядка изява на опсоклонус като в хода на болничния престой и последващото проследяване има задоволително повлияване на наличната неврологична симптоматика на фона на провежданото лечение.

CLINICAL CASE OF OPSOCLONUS MANIFESTATION IN NEUROINFECTION

Opsoclonus is a relatively rare symptom that can be observed in children and adults. In children, it is often associated with intracranial tumors, autoimmune diseases, or infections, while in adults it can be associated with various neurological diseases such as encephalitis or toxic injuries. The condition can be accompanied by myoclonus, and sometimes it can be part of a broader syndrome such as opsoclonus-myoclonus syndrome. Opsoclonus of the eyes is an involuntary, rapid, and chaotic movement of the eyes, which is characterized by rapid changes in the direction of visual focus, usually without the patient's control. This condition is observed in various neurological disorders and can be the result of damage to the brain structures responsible for controlling movements.

We present a clinical case of a 63-year-old woman with a gradual development of a constellation of pyramidal, coordination, cognitive and ocular symptoms three weeks after an upper respiratory tract infection with cough and fatigue. During the treatment and diagnostic process, the following were performed: monitoring of neurological status, clinical and laboratory tests with complete blood count, biochemistry, blood gas analysis, coagulation status, magnetic resonance imaging, lumbar puncture with general examination of cerebrospinal fluid, virological and microbiological examination and electrophoresis. In the therapeutic direction, a regimen with corticosteroids, anti-edema and antibiotic therapy was applied.

The presented clinical case presents a neuroinfection with a rare manifestation of opsoclonus, as during the hospital stay and subsequent follow-up there was a satisfactory response of the neurological symptoms to the treatment.

E-mail: ivan___todorov@abv.bg

210
ПАРАНЕОПЛАСТИЧЕН ЕНЦЕФАЛИТ КАТО ПЪРВА ИЗЯВА НА ДРЕБНОКЛЕТЪЧЕН БЕЛОДРОБЕН КАРЦИНОМ-КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

С. Желязкова [1], П. Николова [2], Е. Рабинева [2], С. Чернинкова [1]

[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ Александровска, МУ – София
[2] Клиника по нуклеарна медицина, УМБАЛ Александровска, МУ – София

Дребноклетъчният карцином представлява 13% от всички белодробни карциноми. Той рядко води до развитие на паранеопластичен синдром със засягане на централната или периферната нервна система, като най-честата проява е миастенния синдром на Lambert-Eaton, аксонната сетивна полиневропатия и лимбичния енцефалит. Представяме пациентка на 60-годишна възраст с паранеопластичен лимбичен енцефалит с положителни анти-Hu и анти-Zic 4 антитела в серум, като първа клинична изява на дребноклетъчен белодробен карцином.

МЕТОДОЛОГИЯ: Неврологичен статус, изследване на паранеопластичен панел в серум, ликворно изследване, ЕЕГ, образна диагностика (МРТ на главен мозък, КАТ на бял дроб, PET/CT), биопсия на лимфен възел.

РЕЗУЛТАТИ: Пациентката постъпва в нашата клиника по повод на подостро развили се оплаквания от изтръпване и парене в тилната част на главата, обърканост, дезориентация, паметови нарушения с постепенна прогресия до степен да не може да се справя сама с ежедневните си задължения. При прегледа пациентката е брадипсихична, без вратна ригидност. МРТ изследването на главен мозък показва глиозни фокуси от съдов характер с давност. Лумбалната пункция е с данни за плеоцитоза и протеинрахия. Вирусологичният панел в ликвор, HIV, VDRL в ликвор, панел автоимунни енцефалити в серум са отрицателни. Изследването на паранеопластичен панел в серум установява високи титри на anti-Hu и AntiZic 4 антитела. КАТ на бял дроб не показва наличие на неопластичен процес. Проведеният PET/CT не идентифицира първично огнище,

а само метастази в лимфни възли локализирани в гръдния кош, както и обширна зона с интензивно повишена метаболитна активност в мезиален отдел на дясна темпорална област. Проведената биопсия на лимфен възел хистологично потвърждава диагнозата дребноклетъчен карцином.

Заключение: Представяме пациентка с anti-Hu енцефалит при дребноклетъчен белодробен карцином, доказан хистологично пет месеца по-късно, след биопсия на метастатичен лимфен възел. Заболяването трябва да се има предвид в диференциалната диагноза при всеки пациент с подостро развил се и прогресиращ когнитивен дефицит тъй като своевременното идентифициране на първичния тумор и започването на антитуморна терапия има основно значение за подобряване на неврологичните симптоми.

E-mail: doc_sashka@abv.bg

211
АТИПИЧНА ОБРАЗНА НАХОДКА ПРИ ДЕЦА С МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА – ПРЕДСТАВЯНЕ НА КЛИНИЧНИ СЛУЧАИ

И. Александрова [1,2], Н. Топалов [1,2], Е. Славкова [1], Е. Родопска [1,2], В. Божинова [1]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум“
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Отделение по образна диагностика

Атипичните демиелинизиращи лезии при пациенти с множествена склероза (МС) (тумороподобни демиелинизиращи лезии, лезии с кавитация на бялото мозъчно вещество, лезии, подобно на тези при левкодистрофия), макар и редки, създават сериозни диференциално-диагностични и терапевтични проблеми.

Представени са два клинични случая на деца с множествена склероза, при които се наблюдават атипични магнитно-резонансни находки (МРТ) в хода на заболяването или при първоначалната клинична изява. Първият случай е на момче с пристъпно-ремитентна форма на МС, при което 2 месеца след поставяне на диагнозата в МРТ се визуализира тумороподобна и с перифокален едем лезия вляво париетално, като находката не е съпроводена с клинична изява и влошаване на неврологичния статус, а последващото лечение с финголимод води до редукция на обема на лезията. При момиче на 13 години с МС като първоначална клинична изява се наблюдава влошаване на походката до развитие на квадриплегия в рамките на две седмици, с невъзможен самостоятелен седеж и недобър контрол на главата. В МРТ се визуализират хиперинтензни в Т 2 и FLAIR лезии фронто-париетално, окципитално и перивентрикулно, а в динамика, в рамките на един месец, се наблюдава значително нарастване на две от лезиите, съпроводено с белези на разпад, с оформяне на хетерогенна структура с кисти. Започната е терапия с финголимод, като при контролна МРТ 10 месеца по-късно се визулизира двустранна валерова дегенерация на пирамидните пътища, находка, която не е съпроводена с наличието на неврологичен дефицит.

Развитието на магнитно-резонансната томография позволява ранна и правилна диагностика на атипичните образни находки при МС. Наличието и на други типични за МС лезии, както и данните за олигоклоналност са рискови фактори за последващи рецидиви. В случаите, при които са покрити диагностичните критерии за МС, се препоръчва започване на модифициращa хода на заболяването терапия.

ATYPICAL IMAGING IN CHILDREN WITH MULTIPLE SCLEROSIS

I. Aleksandrova [1,2], N. Topalov [1,2], E. Slavkova [1], E. Rodopska [1], V. Bojinova [1]

[1] Clinic of Child Neurology, UMHATNP “St. Naum”
[2] Department of Neurology, MU-Sofia
[3]Imaging Diagnostics Department

Atypical demyelinating lesions in patients with multiple sclerosis (MS) (tumefactive demyelinating lesions, lesions with white matter cavitation, leukodystrophy-like lesions), although rare, pose serious differential diagnostic and therapeutic problems.

We present two cases of children with multiple sclerosis who have atypical magnetic resonance imaging (MRI) findings during the course of the disease or at the initial clinical presentation. The first case is of a boy with relapsing-remitting form of MS, in whome 2 months after the diagnosis, a tumefactive demyelinating lesions with perifocal edema was diagnosed in the left parietal lobe. The finding was not accompanied by a clinical manifestation or worsening of the neurological status, and the subsequent treatment with fingolimod resulted in reduction of the lesion volume. In a 13-year-old girl with MS, the initial clinical manifestation included worsening of gait to the extent of quadriplegia, with impossible independent sitting and poor head control. MRI initially showed hyperintense T 2 and FLAIR lesions fronto-parietally, occipitally and periventricularly. Within one month, a significant growth of two of the lesions was observed, accompanied by signs of cavitation and formation of a heterogeneous structures with cysts. Fingolimod therapy was started, and a control MRI 10 months later showed bilateral Wallerian degeneration of the pyramidal tracts, a finding that was not accompanied by the presence of a neurological deficit.

The development of MRI allows early and correct diagnosis of atypical imaging findings in MS. The presence of other lesions typical for MS as well as oligoclonality are risk factors for subsequent relapses. In cases in which the diagnostic criteria for MS are met, initiation of disease-modifying therapy is recommended.

E-mail: iliyana_@abv.bg

212
КОНЦЕНТРИЧНА СКЛЕРОЗА НА БАЛО, РАЗВИЛА СЕ НА ФОНА НА СЪЩЕСТВУВАЩА МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА.

Е. Калинина, К. Костов, М. Пиронева

Медицински институт на МВР

Цел и обект на изследването: Да представим клиничен случай на пациентка с концентрична склероза на Бало (КСБ), развила се в хода на съществуваща Множествена склероза (МС). Използвани методи: клинично изследване с анамнеза, соматичен и неврологичен статус в динамика, хематологични изследвания, КТ, и МРТ главен мозък. Резултати: Пациентка на 50 годишна възраст, приета по спешност по повод на остро настъпил неврологичен дефицит и изява на общомозъчна симптоматика. Болната е с установена МС през 2019г, с вторично проградиентен ход. Пациентката беше без данни за повишени възпалителни показатели от кръвната картина. От КТ главен мозък се установи хиподенсна зона с перифокален оток, сочеща към вероятна исхемия. В диференциално диагностичен план се обсъди и пространство заемащ процес, ADEM, както и други форми на МС. Проведе се МРТ изследване, което показа данни за новопоявила се концентрична лезия с перифокален едем. Лезията беше с типичен вид-концентрична,

наподобяваща "око на бик", с алтернириращи ивици от демиелинизация и непроменено бяло мозъчно вещество, както и с характерното постконтрастно усилване на периферията. Последва терапия с високи дози и. в. кортикостероид за 5 дни. Пациентката се изписа с лекостепенно подобрение.

Заключение: КСБ по-често се изявява като монофазно заболяване или като дебют на МС, с постепенно развитие на типична за МС находка в течение на времето. Малко са описаните в литературата случаи на изява на заболяването успоредно с наличие на МС. С клиничния случай илюстрираме появата на КСБ на фона на съществуваща МС. В миналото КСБ се е считала за заболяване с неизменно остро протичане и фатален край. Патогномоничната находка от МРТ може драматично да повлияе хода на заболяването като позволи по-ранна диагноза и терапия.

BALO'S CONCENTRIC SCLEROSIS DEVELOPING ON THE BACKGROUND OF PREEXISTING MULTIPLE SCLEROSIS.

Purpose and object of the study: To present a clinical case of Balo's concentric sclerosis (BCS), developed along with Multiple sclerosis. Used methods: clinical examination with anamnesis, neurological exam in dynamics, blood tests, CT and MRI of the brain. Results: A 50-year old woman, admitted in emergency due to acute onset of neurologic deficit and encephalopathy. The patient is diagnosed with MS in 2019, secondary progressive type. The markers of inflammation were not elevated in patient's blood test. The brain CT showed hypodense zone with perifocal edema, leading to ischemia as a probable diagnosis. In differential diagnosis except ischemia, space occupying lesion, ADEM and other variants of MS were discussed. Brain MRI was held which revealed a new concentric lesion with perifocal edema. The lesion was typically concentric, resembling "bull's eye", with alternating layers of demielination and unchanged white brain matter. After using contast material it possessed rim enchancement. IV therapy with corticosteroid was made. The pacient was discharged from the hospital with minor improvement of neurologic deficit.

Conclusion: BCS more often appeared as a monophasic disease or as an onset of MS, which gradualy developed over time. There are only a few reported clinical cases of appearance of BCS parallel with MS. With this case we illustrate the BCS in association with MS. In the past BCS was concidered to have an invariably fulminant and fatal course. The pathognomonic MRI appearance can dramatically influence the course of the disease, allowing earlier diagnosis and therapy.

E-mail: estela_kalinina@abv.bg

213
КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА С НЕВРОФИБРОМАТОЗА ТИП1: ДИАГНОСТИЧНИ И ТЕРАПЕВТИЧНИ ПРЕДИЗВИКАТЕЛСТВА.

К. Йорданов [1], С. Иванова [1,2], Н. Топалов [1,2], Д. Тасков [1,2], М. Колева [1,2], И. Миланов [1,2]

[1] УМБАЛНП „Св. Наум" София
[2] Катедра по неврология, Медицински университет – София

Въведение: Множествена склероза е автоимунно демиелинизиращо заболяване на централната нервна система, което рядко се асоцира с Невробромафиброматоза тип 1, автозомно – доминантна факоматоза с повишен риск от развитие на малигнени тумори. Съчетанието на двете заболявания предизвиква терапевтични трудности и задълбочава диагностичният процес.

Клиничен случай: Касае се за пациентка с клинична картина на 2 непровокирани ГТКП в рамките на месец и проведен МРТ на глава и шия с покрити критерии на МакДоналд от 2017 г. за дисеминация в пространството при Множествена склероза. Неврологичният статус бе с данни за квадрипирамиден синдром с латентна долна парапареза и дискретни церебеларни симптоми (EDSS = 2,5). От проведеното ЕЕГ се установи нормална мозъчна активност. На фона на монотерапия с АЕЛ, с овладяване на пристъпите, проведохме лумбална пункция с наличие на олигоклоналност, което доказва дисеминация във времето. Поставихме диагноза Множествена склероза с изява на епилептични пристъпи.

При болната случайно се установиха множество петна тип "café-au-lait" и >10 различни по големина фиброми по кожата на гърба, които стана ясно, че се наблюдават и при други нейни родственици. В планов порядък тя направи генетично изследване с данни за патогенен „nonsense" вариант на NF 1 генът с повишен риск от наследствени карциноми. Постави се диагноза Невробромафиброматоза тип 1. МРТ образът се ревизира от специалист неврорентгенолог, при което се изключиха интракраниални Ту формации.

На този етап се въздържахме от започване на мофидициращо хода на заболяването лечение за МС, поради липсата на клинична и субклинична активност на заболяването и опасността от допълнително потенциране на онкогенезата.

Заключение: Пациенти страдащи едновременно от тези две заболявания представляват предизвикателство за клиницистите, защото могат да имат припокриващи се клинични и МРТ характеристики, докато лечението трябва да се сведе до балансиране между намаляване на риска от малигненост и предотвратяване на ранната инвалидизация при прогресирането на демиелинизиращия процес.

E-mail: kristianyordanov99@gmail.com

214
СИНДРОМ НА ГОРЛИН –ГОЛТЦ (GORLIN-GOLTZ SYNDROME) И ДЕМИЕЛИНИЗАЦИЯ НА ЦЕНТРАЛНАТА НЕРВНА СИСТЕМА – ДИАГНОСТИЧНО И ТЕРАПЕВТИЧНО ПРЕДИЗВИКАТЕЛСТВО

В. Иванова, А. Мусурлиева [1], С. Мантарова [1,2]

[1] Военномедицинска академия – София, Клиника по нервни болести",
[2] Национална спортна академия „Васил Левски", София, България

Синдромът на Горлин-Голтц е рядко мултисистемно заболяване, унаследявашо се по автозомно доминантен модел. Типични клинични прояви са появата на многобройни базалноклетъчни карциноми, одонтогенни кератокисти, скелетни аномалии и калцификати по фалкс церебри. От страна на централната нервна система са възможни поява на медулобластом, епилептични пристъпи и рядко хидроцефалия. В световната литература не са описани клинични случаи с възможна демиелинизация на централната нервната система.

Цел: Представяне на клиничен случай на пациентка с известен синдром на Горлин Голтц и стигми за демиелинизация на нервната система.

Материал и методи: 27 годишна жена с известен синдром на Горлин-Голтц (Gorlin-Goltz syndrome) от детска възраст с оплакване от упорито главоболие и няколкомесечна аменорея. От соматичния статус се установяват лицеви аномалии и еритемо-инфламаторни плаки по дланите и ходилата. От неврологичния статус е с пирамиден синдром – оживени сухожилни рефлекси с анизорефлексия. МРТ на

главен мозък е с данни за множество интрааксиални, супратенториални, хиперинтензни в T 2 и TIRM лезии на фона на масивни калцификати на фалкс церебри и хипофизарен микроаденом. Зрителните и слухови предизвикани потенциали са с абнормна аферентация двустранно. От ликворното изследване е налице типичен патерн на интратектална синтеза на имуноглобулини с олигоклонален профил тип 2.

Заключение: Синдромът на Горлин-Голтц е рядко заболяване и няма данни да е свързано с повишен риск за демиелинизация на нервната система. При настоящият казус възниква въпросът дали се касае за изява на основния синдром със засягане на ЦНС, повишена предразположеност към автоимунни процеси на база генетичен дефект или случайна комбинация от две заболявания. Представеният случай представлява сериозно предизвикателство за последващо терапевтично поведение.

Ключови думи: Горлин-Голц, демиелинизация, терапивтични подходи

GORLIN-GOLTZ SYNDROME AND DEMYELINATION OF THE CENTRAL NERVOUS SYSTEM – A DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC CHALLENGE

Gorlin-Goltz syndrome is a rare multisystemic disorder which is inherited in an autosomal dominant manner. Some of its typical manifestations are multiple basal cell carcinomas, odontogenic keratocysts, skeletal abnormalities and calcifications along falx cerebri. When the central nervous system is involved it can lead to development of medulloblastoma, epileptic seizures and rarely hydrocephalus. There are no reported clinical cases of possible demyelination proces of the central nervous system.

Purpose: To present a clinical case of a patient with a known Gorlin-Goltz syndrome and stigmas of central nervous system demyelination.

Materials and Methods: A 27-year-old woman diagnosed with Gorlin-Goltz syndrome since childhood presents with complaints of persistent headaches and several months of amenorrhea. The clinical examination reveals facial anomalies and erythematous-inflammatory plaques on the palms and soles. Neurological examination shows pyramidal signs, including hyperreflexia with anisoreflexia. Brain MRI demonstrates multiple intra-axial, supratentorial, hyperintense lesions on T 2 and TIRM sequences, including massive calcifications in falx cerebri and a pituitary microadenoma. Visual and auditory evoked potentials show abnormal afferentation bilaterally. Cerebrospinal fluid analysis reveals a typical pattern of intrathecal immunoglobulin synthesis with an oligoclonal profile type 2.

Conclusion: Gorlin-Goltz syndrome is a rare disorder and there is no evidence suggesting it is associated with an increased risk of demyelination of the central nervous system. The question that this case provokes is whether this is a presentation of the primary syndrome affecting the central nervous system, an increased predisposition to autoimmune processes due to a genetic defect, or a coincidental combination of two diseases. This case presents before us a significant challenge of how to manage our treatement approach.

Keywords: Gorlin-Goltz, demyelination, clinical treatment

E-mail: antonina.mateeva@abv.bg

215
МИАСТЕНЕН СИНДРОМ СЛЕД ИМУНОТЕРАПИЯ – КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

К. Михайлова, А. Симеонова, Ив. Стайков

[1] Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда, Клиника по неврология

Миастенните синдроми са състояние, при които има нарушено предаване на нервния импулс в нервно-мускулния синапс. Това са група редки заболявания, които приличат на миастения гравис, но изискват различен диагностичен и терапевтичен подход.

Методи: анамнеза, соматичен и неврологичен статус, лабораторни изследевания, лумбална пункция, компютърна томография (КТ), магнитно-резонансна томография (МРТ), електромиографско изследване (ЕМГ)

Клиничен случай и аргументи:

Представяме 65-годишен пациент, който постъпва с оплаквания от спадане на клепачите на двете очи, слабост в крайниците и нарушения в говора, които се засилват в следобедните часове. Пациентът е с известен малигнен меланом, провеждащ имунотерапия с Пембролизумаб. От неврологичния статус се установи двустранна птоза, дисфоничен говор, слабост в аксиалната мускулатура. В ДД план се обсъди болестта Миастения гравис и миастенен синдром след имунотерапия с Пембролизумаб, поради което при постъпването бяха проведени КТ на главен мозък с контрастна материя без данни за вторични лезии, КТ на преден медиастинум – без данни за тимом, ЕМГ с репетативна нервна стимулация – без данни за положителен декремент, лумбална пункция с данни за белтъчно-клетъчна дисоциация и изследване на антитела за ацетилхолинови рецептори – негативен резултат. Започнатата в началото терапия с антихолинестеразни средства (калимин) отчете минимално подобрение на оплакванията. Проведе се консилиум с проследяващ онколог и се обсъди, че се касае за пембролизумаб индуцирана миастения и се започна терапия с метилпреднизолон в доза от 20мг/дневно (поради възможност високите дози кортикостероиди да екзацербират симптомите) и се преустанови имунотерапията, което доведе до подобрение на неврологичната симптоматика.

Заключение: Миастенен синдром след имунотерапия е рядко срещано, но може да има фатални и дългосрочни последствия. Ранната диагностика, ранното преустановяване на имунотерапията и навременното стартиране на кортикостероид са ключът към подобряване качеството на живот и намаляване на смъртността при пациентите.

E-mail: maria.veskova.cholakova@gmail.com

216
БЪРЗО ПРОГРЕСИРАЩА ДЕМЕНЦИЯ В РАМКИТЕ НА HIV-ЕНЦЕФАЛОПАТИЯ

А. Стоянова [1,2], Ш. Мехрабиан [1,2], Д. Бележанска [1,2], И. Дрехарова [1,2], Е. Кръчмарова [4], И. Попиванов [1,3], М. Райчева [1,2], К. Стоянова [1], Я. Желев [1,2], С. Скелина [1,2], В. Николова [1], М. Петрова [1,2], Г. Начева [4], Л. Трайков [1,2]

[1]Клиника по Неврология, УМБАЛ Александровка, София, България
[2]Катедра по Неврология, УМБАЛ Александровка, Медицински Университет – София, България
[3]Катедра по когнитивна наука и психология, Нов Български Университет, София, България
[4]Институт по Молекулярна биология "Акад. Р. Цанев", Българска академия на науките, София, България

Абстракт:

Въведение: Неврокогнитивните нарушения, свързани с ХИВ инфекцията, макар и в по-лека форма, остават широко разпространени дори в ерата на антиретровирусната терапия (ART). Диференциалната диагноза на когнитивните нарушения при тази популация е доста широка и включва: инфекциозни причини, като например опортюнистични

инфекции на централната нервна система (ЦНС); нарушения, пряко свързани с ХИВ, като ХИВ – асоциирани неврокогнитивни нарушения (HIV-associated neurocognitive disorders – HAND) или деменция с друга генеза.

Клиничен случай: Представяме случай на 54-годишен мъж с бързо прогресиращи в рамките на 4 месеца когнитивни и поведенчески нарушения, до степен на умерен дементен синдром с ранно начало, в съчетание с атаксия, астено-адинамичен и консумативен синдром, с ликворологични данни за невроинфекция (лека плеоцитоза – левкоцити 18х 10^6 и умерена хиперпротеинорахия – 1.33г/л), при отрицателни CMV-DNA, EBV-DNA, HSV 1/2-DNA, HHV 6,7-DNA, VZV-DNA, EV-RNA, JCV, отрицателни микротест (VDRL), хемоглутинационен тест (TPHA) и Лаймска болест, без развитие на бактерии при микробиологичното изследване и при доказан HIV в ликвор и серум, на фона на което – със значително понижен процент CD 4+ Т-лимфоцити (8,9%, реф. 34-58%). МРТ на глава показва данни за мултифокална левкоенцефалопатия, най-вероятно свързана с HIV енцефалопатия. Допълнително са изследвани ликворни биомаркери – неврофиламенти лека верига, бета-амилоид, тотален и фосфорилиран тау и 14-3-3 протеин. Липсва анамнеза за злоупотреба с наркотични средства, токсична интоксикация, ендокринопатии, метаболитни нарушения, автоимунни или злокачествени заболявания. При пациента бе инициирана HAART (highly active antiretroviral therapy).

Дискусия и заключение: Ниският процент CD 4+ Т-лимфоцити е рисков фактор за развитие на ХИВ – асоциирани неврокогнитивни нарушения, но от друга страна острото начало и бързата прогресия са необичайни за HAND. ХИВ инфекцията може директно да причини бързо прогресираща деменция чрез механизми като ХИВ енцефалит и CD 8+ Т-клетъчен енцефалит и индиректно чрез опортюнистични инфекции на ЦНС. В клиничен аспект, изследването за невроинфекции (ХИВ и невросифилис) трябва да се включва във всички случаи с деменция с ранно начало, бърза прогресия и/или атипично протичане.

Ключови думи: ХИВ енцефалопатия, ХИВ – асоциирани неврокогнитивни нарушения, деменция с ранно начало и/или атипично протичане.

217
БОЛЕСТ НА АЛЦХАЙМЕР И НЕВРОСИФИЛИС: ЗНАЧИМИ ПРИЛИКИ И РАЗЛИКИ НА КЛИНИЧНИЯ ФЕНОТИП И ПАТОФИЗИОЛОГИЧНИТЕ БИОМАРКЕРИ

А. Стоянова [1,2], Ш. Мехрабиан [1,2], Д. Бележанска [1,2], И. Дрехарова [1,2], Е. Кръчмарова [4], И. Попиванов [1,3], М. Райчева [1,2], К. Стоянова [1], Я. Желев [1,2], С. Скелина [1,2], М. Петрова [1,2], Г. Начева [4], Л. Трайков [1,2]

[1]Клиника по Неврология, УМБАЛ Александровка, София, България
[2]Катедра по Неврология, УМБАЛ Александровка, Медицински Университет – София, България
[3]Катедра по когнитивна наука и психология, Нов Български Университет, София, България
[4]Институт по Молекулярна биология "Акад. Р. Цанев", Българска академия на науките, София, България

Абстракт:

Въведение: Невросифилисът (НС), великият имитатор (the great imitator), има хетерогенни клинични и невроизобразяващи характеристики, като симптоматиката варира от фокален неврологичен дефицит до когнитивни и невропсихиатрични прояви. Свързаните с невросифилис когнитивни и поведенчески нарушения имат общи клинични и неврорадиологични характеристики със спектъра на невродегенеративните заболявания, по-специално с болестта на Алцхаймер (БА). Описани са общи патофизиологични промени, загуба на неврони, фибрилерни промени и отлагане на бета-амилоид. Следователно точната класификация и навременната диференциална диагноза могат да бъдат предизвикателство.

Клинични случаи: Представяме клинично, ликворологично и невропсихологично проследяване на пациент, дебютиращ с пирамидни и церебеларни нарушения, в съчетание с когнитивни и поведенчески нарушения, прогресиращи до лек дементен синдром (MMSE=24т) в рамките на една година, при който след проведена лумбална пункция е поставена диагноза активен невросифилис. Шест месеца след проведено 20-дневно парентерало лечение с Penicilin 20 млн UI/дневно е наблюдавано подобрение в огнищната неврологична симптоматика, когнтивните и поведенчески нарушения, но поради ликворологични данни за активност на заболяването, е проведен повторен антибиотичен курс. Година след поставянето на диагнозата, пациентът се влошава с картина на квадрипареза, общомозъчна неврологична симптоматика, умерен дементен синдром (MMSE=14т.) с психоза и налудности за вреда. При пациента допълнително са изследвани ликворни биомаркери, като се установяват високи нива на тотален тау и ниски нива на бета-амилоид. За сравнение е представен случай на пациент с диагностициран невросифилис, с констелация на серологичните резултати от серум и ликвор за минала луетична инфекция, при който се установява леко когнитивно нарушение без динамика в състоянието при 3-годишно проследяване и с данни от изследването на ликворни биомаркери за повишени стойности на тотален тау и нормални нива на бета-амилоид.

Дискусия и заключение: Умерено снижените ликворни нива на бета-амилоид при пациенти с невросифилис предполагат наличие на значима аномалия в амилоидния метаболизъм, която се развива успоредно с появата на когнитивни нарушения в късния стадий на заболяването. Ниски ликворни нива на амилоид се наблюдават и при други инфекции на ЦНС, което предполага, че имунната активация и възпалението са от решаващо значение за нарушаване на амилоидния метаболизъм. В клиничен аспект, изследването за невроинфекции (невросифилис и ХИВ) трябва да се включва във всички случаи с деменция с ранно начало, бърза прогресия и/или атипично протичане. Ликворното изследване би подпомогнало поставянето на диагнозата, тъй като при невросифилис често се откриват повишени нива на белтък и/или клетки, докато публикуваните данни за патофизиологичните кандидат-биомаркери на БА са противоречиви.

Ключови думи: Невросифилис (невролуес), когнитивни и поведенчески нарушения, амилоиден метаболизъм, ликворни биомаркери.

Трета постерна сесия:
ГЕНЕТИЧНИ И ДЕГЕНЕРАТИВНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ НА НЕРВНАТА СИСТЕМА – ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

Председатели:
Проф. П. Атанасова, проф. Ив. Петров,
проф. Т. Чамова, доц. Д. Богданова, доц. Н. Топалов

301
THE ASSOCIATION BETWEEN THE MEASURED VARIABLES AND GENDER IN ADULTS WITH DIFFERENT NEUROMUSCULAR DISEASES USING THE MACEDONIAN VERSION OF INQOL

I. Barbov [1*], G. Kalcev [2*]

[1] University Clinic of Neurology, Skopje, North Macedonia
[2] National Alliance for Neuromuscular diseases and Neuroscience, GANGLION Skopje, Skopje, North Macedonia

Introduction: The Individualized Neuromuscular Quality of Life questionnaire (INQoL) is a muscle disease-specific QoL tool, and it is currently used to assess the disease burden in patients with various neuromuscular diseases.

Methods: The sample consists of 30 adult patients with diverse gender representation and various neuromuscular diseases. A t-test was used to determine if there is a significant difference between the means of two groups and how they are related to the measured variables.

Results: The sample includes 11 females (36.7%) and 19 males (63.3%). For each variable measured, the mean, standard deviation, and standard error mean are provided for both groups. The measured variables in the section of the symptoms were: scores of the muscle weakness, pain, fatigue, locking of the muscles, droopy eyelids, double vision, and swallowing difficulty separately. The measured variables of the section life domains were: score of activities, independence, social relationships, emotions, and body image. A score for the quality of life, another measured variable, is also derived from the individual scores in this section using a particular formula. The measured variables in the section of the treatment effects were perceived treatment effects and expected treatment effects. The t-tests for the measured variables reveal that most comparisons between males and females show no statistically significant differences. The only exception is the variable locking of the muscles, where males scored significantly higher than females.

Conclusions: According to this early assessment of the questionnaire's use, gender is not significantly related to the differences seen in this sample for the majority of the variables.

E-mail: dr_barbov@yahoo.com

302
ЛЕЧЕНИЕ НА5Q СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЯ С RISDIPLAM: ОЦЕНКА НА ЕФЕКТИВНОСТТА ПРИ24-МЕСЕЧНО ПРОСЛЕДЯВАНЕ

К. Кастрева [1,2], Т. Чамова [1,2], А. Танева [1,2], К. Чобанов [1], Т. Димитрова [1], Н. Божков [1], И. Търнев [1,2,3]

[1] Клиника по Нервни болести, УМБАЛ „Александровска“, София
[2] Медицински университет – София
[3] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ

Спинална мускулна атрофия (СМА) е рядко наследствено невромускулно заболяване, при което настъпва прогресираща загуба на периферни мотоневрони с последваща мускулна атрофия. В зависимост от възрастта на начало се различават четири фенотипни форми. В последните години лечението на това заболяване бележи значителен напредък. Пъгвата перорална терапия за СМА – Risdiplam е достъпна за пациентите в България от 2022 г.

В Клиниката по Нервни болести при УМБАЛ Александровска с Risdiplam се лекуват 41 пациенти със СМА, от които 11 деца – 5 със СМА тип 1 тип, 4 със СМА тип 2 и 2 със СМА тип 3; и 30 възрастни – 1 със СМА тип 1,12 със СМА тип 2 и 17 със СМА тип 3. 5/41 са лекувани първоначално с Nusinersen, след което лечението е продължено с Risdiplam. Състоянието на пациентите се проследява на всеки 6 месеца чрез: соматичен и неврологичен статус; лабораторни изследвания, включващи хематологични изследвания, маркери за чернодробна и бъбречна функция и ниво на креатинкиназа; спирометрия за оценка на виталните капацитети; физиотерапевтична оценка, включваща скала за функционална оценка на Хамърсмит (HFMS), разширена скала за функционална оценка на Хамърсмит (HFMSE), функционална оценка на горни крайници (PUL), тест 6-минутно ходене и мануално мускулно тестуване.

Пациентите съобщават за субективно подобрение – чувстват повече сила, спят по-добре, дъвчат и преглъщат по-лесно или стациониране на състоянието. Един пациент със СМА тип 1 съобщава за влошаване на състоянието си. Обективно подобрение след 24 месеца е отчетено чрез HFMS и PUL при 42%, HFMSE – 45%, като такова се наблюдава основнопри пациенти със СМА тип 2 и тип 3. Най-значимо подобрение е постигнато при ходещите пациенти, които са увеличили разстоянието изходено за 6 минути със средно 81 м.

Обективно влошаване се установява чрез HFMS при 11%, HFMSE при 13%, PUL при 21% и засяга пациенти от трите типа на заболяването. Трима пациенти са починали от дихателни усложнения в хода на проследяването – две деца със СМА тип 1 и тип 2 и един възрастен със СМА тип 2.

Поносимостта на медикамента е добра. Пациентите не съобщават за нежелани реакции освен един пациент – дете със СМА тип 1, при който се наблюдава поява на фоточувствителен обрив по лицето, крайниците и тялото след започване на терапия с Risdiplam.

EVALUATION OF THE EFFICACY OF RISDIPLAM IN THE TREATMENT OF5Q SPINAL MUSCULAR ATROPHY AT A24-MONTH FOLLOW-UP

K. Kastreva [1,2], T. Chamova [1,2], A. Taneva [1,2], K. Chobanov [1], T. Dimitrova [1], N. Bozhkov [1], I. Tarnev [1,2,3]

[1] Clinic of Neurology, UMHAT "Alexandrovska", Sofia
[2] Medical university – Sofia
[3] Department of Cognitive Science and Psychology, NBU

Spinal muscular atrophy (SMA) is a rare genetic neuromuscular disorder characterized by the progressive degeneration of peripheral motor neurons, leading to muscle atrophy. Four

distinct phenotypic forms are identified based on the age of onset. Recent advancements in treatment have been notable, with Risdiplam becoming the first oral therapy for SMA available to patients in Bulgaria since 2022.

At the Clinic of Neurology at UMHAT Alexandrovska 41 patients with SMA receive Risdiplam treatment. This group includes 11 children—5 with SMA type 1,4 with SMA type 2, and 2 with SMA type 3—and 30 adults—1 with SMA type 1,12 with SMA type 2, and 17 with SMA type 3. Among these patients, 5 initially underwent treatment with Nusinersen before switching to Risdiplam. Patients are assessed biannually through evaluations of somatic and neurological status, blood tests (including hematology and liver and kidney function markers, creatinekinase), spirometry to measure vital capacities, and physical assessments using scales such as the Hammersmith Functional Motor Scale (HFMS), the Extended Hammersmith Functional Motor Scale (HFMSE), the Performance of Upper Limb Assessment (PUL), the 6-minute walk test, and manual muscle testing.

Patients reported subjective improvement such as increased strength, better sleep, easier chewing and swallowing, or stabilization of their condition. However, one patient with SMA type 1 experienced a decline in health. After 24 months, objective improvement was noted, with HFMS and PUL showing progress in 42% of cases, and HFMSE in 45%, primarily in patients with SMA types 2 and 3. Those who were able to walk demonstrated the most significant progress, increasing their 6-minute walking distance by an average of 81 meters.

Though 11% of patients showed objective deterioration as measured by HFMS, 13% by HFMSE, and 21% by PUL, this included individuals across all three SMA types. Three patients—two children with SMA type 1 and type 2, and one adult with SMA type 2—died from respiratory complications during the follow-up period.

Overall, Risdiplam was well-received by patients, with no adverse reactions reported except for one child with SMA type 1, who developed a photosensitive rash on the face, limbs, and body after starting the therapy.

E-mail: kristinakastreva@gmail.com

303
КЛИНИЧЕН ФЕНОТИП И МУТАЦИОНЕН СПЕКТЪР НА ВРОДЕНАТА МИОПАТИЯ ТИП BETHLEM В БЪЛГАРИЯ

С. Благоева [1,2], Т. Чамова [1,2], И. Търнев [1,2,3]

[1] Клиника по Нервни болести, УМБАЛ „Александровска", МУ – София
[2] Медицински Университет –София
[3] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София

Въведение: Причинява се от мутации във всеки от трите гена, кодиращи синтезата на колаген VI COL 6A 1, COL 6A 2 и COL 6A 3. Колаген VI е важен компонент на извънклетъчния матрикс, който образува миофибриларна мрежа. Открива се и в интерстициалното пространство на много тъкани, включително мускули, кожа, хрущял и междупрешленни дискове. По този начин мутациите на колаген VI гените водят до нарушения с комбинирано засягане на мускули и съединителната тъкан, водещи до развитието на мускулна слабост, халтавост на ставите и контрактури, както и необичайна кожна патология.

Цел: Да се представят основните клинични прояви и мутационния спектър на български пациенти с миопатия на Bethlem.

Материали и методи: Представени са 5 пациента с генетично потвърдена диагноза миопатия на Bethlem. При пациентите са проведени: неврологично изследване, електромиографско изследване (ЕМГ), ехокардиографско изследване (ЕхоКГ) и изследване на серумното ниво на креатин фосфокиназа (CPK).

Резултати: Съотношението мъже-жени е 3:2.

Средната възраст на проява на симптомите при пациентите с миопатия на Bethlem е 5.0 г. ± 5.07, с вариация от 6 м. до 13 г. в.

Пациент номер: 1, 2, 3, 4, 5,

Възраст на начало на оплакванията: 3 г., 7 г., 1 г., 6 м., 13 г., 6 м.

Възраст при поставяне на диагнозата: 9 г., 12 г., 43 г., 38 г., 7 г.

Пол: М Ж М Ж М

Първи прояви на заболяването: При четирима от пациентите (№ 1-4) се наблюдава леко забавено моторно развитие – по-късно прохождане с нестабилна походка и чести падания. Постепенно се затруднява изкачването на стълби, изправянето от клекнало положение поради слабост в мускулатурата на долните крайници. Походка – клатушкаща се, на пръсти. При един от тях (№ 4) освен слабост в мускулатурата на долните крайници, при дебюта на заболяването се установява и аксиална мускулна слабост. При пациент № 5 началото на заболяването е на 6 месеца,. когато е установен слаб контрол на главата, генерализирана мускулна хипотония, не можел да седи самостоятелно без подкрепа и изоставал в невропсихичното развитие. Установени са контрактури на тазобедрените стави и лява колянна става.

Възраст на загуба на самостоятелна походка – пациенти № 1 и 2 се придвижват самостоятелно. Пациент № 3 от 16 г. започнал да използва помощно средство за придвижване – инвалидна количка. Постепенно се добавила слабост и в проксималните мускули на ръцете, и в аксиалната мускулатура. До 20 г. се премествал самостоятелно от леглото в инвалидната количката. От 30 г. не може да се изправя от легнало положение, както и да повдига ръцете над хоризонталната равнина. Пациент № 4 от 37 г. не може да се придвижва самостоятелно. Пациент № 5 от 6 г. се придвижва с двустранна подкрепа.

Прогресия на оплакванията: при пациенти № 3,4, 5 се установява влошаване на състоянието във времето.

Фамилна обремененост: при пациенти № 1 и 2 има установена фамилна обремененост по отношение на заболяването.

От неврологичния статус при всички пациенти се наблюдава миопатен синдром с различна тежест на изява, затруднено изправяне от клекнало положение, симптом на Gowers положителен, затруднено изкачване на стълби, затруднено изправяне от легнало положение. При част от пациентите се установяват допълнителни клинични прояви като деформитети на гръбначния стълб, контрактури, scapulae alate.

При пациенти № 1,2 и 5 се установяват завишени стойности на креатинфосфокиназа. При един от изследваните пациенти е установено сърдечно увреждане.

При всичките пациенти от иглената електромиография се установяват данни за миогенна увреда.

При всички пациенти се открива хетерозиготна мутация, съответваща на автозомно доминантно унаследяване на заболяването в гените – при трима в COL 6A 1- c.931G>T, c.1056+1G>A, които са с по-доброкачесвен ход на протичане, един в COL 12A 1- c.1561A>G и при един в COL 6A 3- . C.6220G>T.

Заключение: Пациентите с оплаквания от слабост в мускулатурата, предимно на долните крайници, дефор-

митети на гръбначния стълб, контрактури, scapulae alate следва да бъдат изследвани за мутации в гените, кодиращи синтезата на колаген VI.

E-mail: Stassi_94@abv.bg

304
РЯДЪК СЛУЧАЙ НА ПОЯС-КРАЙНИК МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ С МУТАЦИЯ В PLEC ГЕНА

М. Колева [1], В. Добрев [3], А. Шокова [1], Т. Тодоров [2], В. Божинова [1]

[1]МБАЛНП „Св. Наум“ – гр. София
[2]Лаборатория „Геника“ – гр. София
[3]МЦ ВИП – гр Търговище

Пояс-крайник мускулните дистрофии (ПКМД) са хетерогенна група заболявания с разнообразна клинична картина, различен механизъм на унаследяване и честота от средно около 1,63/100 000 души. С усъвършенстване на генетичните възможности за диагностика заболяванията,.включени в тази група нарастват постоянно. Основна характеристика е наличието на предимно проксимална мускулна слабост, ангажираща раменния и тазовия пояс, с начална изява вариращa от ранно детство до зряла възраст. Част от тези заболявания протичат и с допълнителна клиника на засягане на дистални мускулни групи, лицева мускулатура, както и сърдечно засягане.

Мутации в PLEC гена водят до хетерогенна група заболявания – едно от тях е ПКМД 2Q/ПКМДR 17, с характерна комбинация от епидермолизис булоза и мускулна дистрофия, като понякога може да се установи и миастенен синдром. Честотата на това заболяване според ORPHA. net е 1<1 000 000. Клиничната картина при засегнатите пациенти е често с начало от кърмаческа възраст с изява на кожна симптоматика, като в последствие се добавя и мускулната увреда.

Представяме случай на момче на 15годишен пациент с характерна клинична изява на епидермолизис булоза и мускулна дистрофия, с генетично верифицирана мутация в PLEC гена.

RARE CASE OF LIMB-GIRDLE MUSCULAR DYSTROPHY WITH A MUTATION IN THE PLEC GENE

Limb-girdle muscular dystrophies (LGMDs) are a heterogeneous group of diseases with different clinical presentations, different mechanisms of inheritance and an average incidence of about 1.63/100,000 people. With the improvement of genetic diagnostic capabilities, the diseases included in this group are constantly increasing. The main characteristic is the presence of predominantly proximal muscle weakness, involving the shoulder and pelvic girdle, with an initial manifestation ranging from early childhood to adulthood. Some of these diseases also occur with additional clinical manifestations of involvement of distal muscle groups, facial muscles, as well as cardiac involvement.

Mutations in the PLEC gene lead to a heterogeneous group of diseases – one of them is LGMD 2Q/LGMDR 17, with a characteristic combination of epidermolysis bullosa and muscular dystrophy, and sometimes myasthenic syndrome can also be detected. The incidence of this disease according to ORPHA. net is 1<1,000,000. The clinical picture in affected patients often begins in infancy with the appearance of skin symptoms, and muscle damage is subsequently added.

We present a case of a 15-year-old boy with characteristic clinical manifestations of epidermolysis bullosa and muscular dystrophy, with a genetically verified mutation in the PLEC gene.

305
АВТОЗОМНО-ДОМИНАНТНА АКСОННА НАСЛЕДСТВЕНА МОТОРНА И СЕТИВНА ПОЛИНЕВРОПАТИЯ, ОБУСЛОВЕНА ОТ МУТАЦИЯ В MORC2 ГЕНА С КЪСНО НАЧАЛО (HMCH ТИП2Z).

О. Асенов [1], Т. Чамова [1], А. Йорданова [2,3], И. Търнев [1,4]

[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ „Александровска“, Катедра по неврология, МУ – София
[2] Център по молекулярна медицина, Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – СофияMolecular Medicine Center, Department of Medical Chemistry and Biochemistry, Medical University – Sofia, Sofia, Bulgaria;
[3] Molecular Neurogenomics Group, Center for Molecular Neurology, VIB, Antwerpen, Belgium; Molecular Neurogenomics Group, Center for Molecular Neurology, Department of Biomedical Sciences, University of Antwerp, Antwerpen, Belgium.
[4] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ

Въведение:

Повече от 20 различни мутации в MORC 2 гена причиняват болест на Charcot-Marie-Tooth тип 2Z. Описаната от нас мутация p. Arg 252Trp е най-честата, с начало през първата или втората декада от живота с прояви на дистална мускулна слабост и сензорни нарушения. Други мутации (напр. p. Ser 25Leu) протичат с ранно начало, симптоми, подобни на спинална мускулна атрофия и електроневрофизиологични данни за асиметрична аксонна увреда, миокимия и фасцикулации. Различен набор от MORC 2 мутации са свързани с респираторна недостатъчност, енцефалопатия и церебеларна атрофия. De novo възникнали мутации могат да се проявяват със забавяне в психомоторното развитието и лицев дисморфизъм.

Цел на проучването:

Настоящото проучване има за цел да представи първия случай на аавтозомно-доминатна наследствена моторна и сетивна полиневропатия тип 2Z в България

Методи:

При болния са проведени подробна анамнеза, включителмно фамилна, неврологичен статус, КФК, ЕМГ, ЕНГ, Судоскан, СКО, невроофтамологично изследване, аудиометрия, индиректна ларингоскопия и цялостно екзомно секвениране.

Резултати:

Представяме мъж на 53 г. от турски произход, който е проследяван в клиниката 7 пъти за периода 2017-2024. Роден от първа нормално протекла бременост и раждане, нормално психимоторно развитие. Първите оплаквания датират от около 35 г. с прояви на дистална мускулна слабост в долни крайници с постепенно нарушаване на походката. От 42 г. аналогични прояви се добавили и в горните крайници. Установени хипотрофии в същите. Пациентът е фамилно обременен за това заболяване (баща и леля със същите оплаквания). От 53 г. походката е възможна с едностранна подкрепа. От 45 г. се появил тремор в горните крайници. От 50 г. се добавили постоянни болки в дистални отдели на долните крайници.

Неврологичният статус демонстрира полиневропатен, предимно моторен, синдром с дистална мускулна пареза до плегия в 4-те крайника, по-тежка за долните крайници, походка – вялопаретична, степажна, спонтанни фасцикулации по мускулите на дистални и проксимални отдели на долните крайници, липсващи сухожилни рефлекси в горни и

ЗАБОЛЯВАНИЯ С ЛИЗОЗОМНО НАТРУПВАНЕ

ОБЩА ИНФОРМАЦИЯ

Наследствени метаболитни заболявания с патологично натрупване на специфични субстрати в лизозомите на клетките. Дължат се на вродена мутация, водеща до липса или дефицит на определен ензим.

Познати са над 70 заболявания с лизозомно натрупване, засягащи различни органи и системи на човешкия организъм, включително скелета, мозъка, кожата, бъбреците, сърцето и централната нервна система.

СИМПТОМИ

Посочени са характерните симптоми на някои заболявания с лизозомно натрупване:

ЕНЗИМО-ЗАМЕСТИТЕЛНА ТЕРАПИЯ (ЕЗТ)

За посочените заболявания с лизозомно натрупване – болест на Фабри, на Помпе, ДКСМ и болест на Гоше, е въведена ензимо-заместителна тарапия.

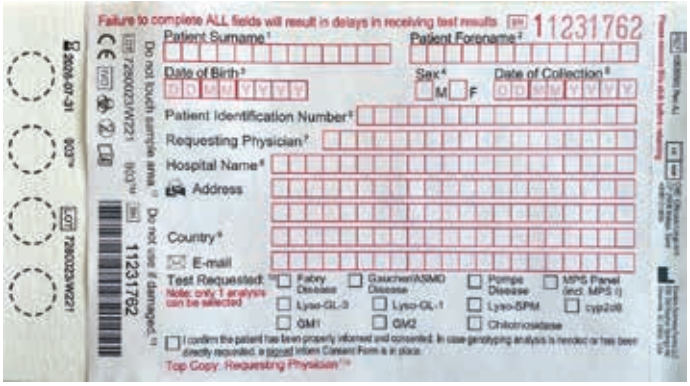
ЕЗТ е доказала своята ефективност и безопасност вече повече от 15 години. Нейното навременно приложение минимизира симптомите, предотвратява хроничните увреждания и подобрява качеството на живот на пациентите.

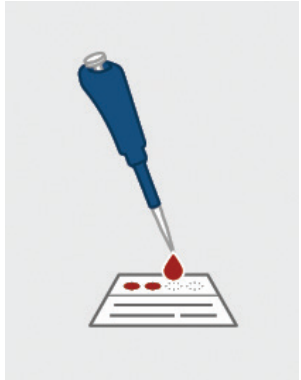
НАВРЕМЕННА ДИАГНОЗА

Важно е ранното откриване на заболяването, особено когато има налична ЕЗТ за самото заболяване или за свързаните с него симптоми.

Затова не пропускайте в диференциалната диагноза и възможността за рядко заболяване. Направете тест със суха капка кръв.







ТЕСТ СЪС СУХА КАПКА КРЪВ (DBS тест) МОЖЕ ДА ПОТВЪРДИ ДИАГНОЗАТА.

При необходимост от допълнителна информация или желание за изследване с DBS тест на пациент за болест на Фабри, болест на Помпе, ДКСМ или болест на Гоше, моля свържете се за съдействие с представител на **Swixx BioPharma,** или **сканирай QR кода**

Публикации

* КОНСЕНСУС за диагностика и лечение на болестите с натрупване в лизозомите с неврологични изяви юни 2023 -http://www.nevrologiabg.com/wp-content/uploads/2020/08/Consensus_BG.pdf
* Weibel TD, Brady RO. Systematic approach to the diagnosis of lysosomal storage disorders. Mental Retard Dev Disabil Res Rev. 2001;7:190-99.

Суикс Биофарма ЕООД
София 1505, бул. Ситняково 48, Сердика център, ет. 10,
тел: + 359 (2) 4942-480
medinfo.bulgaria@swixxbiopharma.com

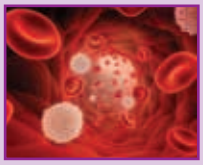
NM-BG-2024-8-4568

ФОРУМ РЕДКИ БОЛЕСТИ

ЗАБОЛЯВАНИЯ С ЛИЗОЗОМНО НАТРУПВАНЕ

ДКСМ
ДЕФИЦИТ НА КИСЕЛА СФИНГОМИЕЛИНАЗА

- Спленомегалия – болка, притискане, ранно засищане
- Хепатомегалия, чернодр. дисфункция, фиброза, цироза
- Интерстициална белодробна болест, задух, умора, респираторни инфекции
- Тромбоцитопения - кървене, кръвонасядания; анемия; левкемия
- Неврологично засягане
- Сърдечна дисфункция
- Дислипидемия
- Остеопения/остеопороза, патологични фрактури, болки в крайниците и ставите
- Забавяне в растежа и развитието

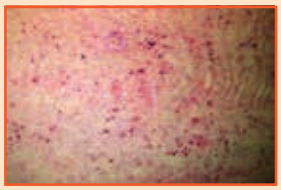

Тромбоцитопения и анемия


Белодробно засягане при ДКСМ


Хепатомегалия и спленомегалия

БОЛЕСТ НА ФАБРИ

- Прогресираща или хронична бъбречна недостатъчност
  - Персистираща албуминурия/протеинурия
- Левокамерна хипертрофия > 13mm
- Инсулт или инфаркт в млада възраст (преди 45-50 години)
- Ангиокератоми (точковидни обриви), често в пъпната и седалищната област.
- Анамнеза за:
  - Непоносимост към топлина или студ
  - Намалено изпотяване/липса на изпотяване
  - Болезнено усещане за парене/мравучкане в крайниците (особено в пръсти и длани)


Ангиокератоми


Прогресираща бъбречна недостатъчност


Парене/мравучкане

БОЛЕСТ НА ПОМПЕ

- Проксимална мускулна слабост, включваща:
  - Слабост в крайниците и поясната област (например затруднение при изкачване на стълби)
  - Симптом на Тренделенбург (клатушкаща се походка)
  - Положителен симптом на Гауърс (изправяне от стол с подпиране на ръцете върху краката)
- Сколиоза, лордоза, кифоза, криловидни лопатки
- Слабост на диафрагмата:
  - Задух при натоварване, при говор
  - Задух в легнало положение
  - Диспнея при сън, сутрешно главоболие
- Повишени стойности на КФК/АСАТ/АЛАТ/ЛДХ


Проксимална мускулна слабост


Криловидни лопатки


Лордоза, Кифоза, Сколиоза

БОЛЕСТ НА ГОШЕ

- Увеличена слезка (отстранена слезка)
- Увеличен черен дроб
- Тромбоцитопения
- Анемия / Умора
- Необяснимо кървене и хематоми
- Необяснима хиперферетинемия с нормални нива на трансферин
- Остеопения, фрактури
- Костни болки


Костни промени


Хепатомегалия и спленомегалия


Необяснимо кървене

Swixx BioPharma

ФОРУМ РЕДКИ БОЛЕСТИ

долни крайници, мускулна хипотония в дисталните отдели на четирите крайника, изразени хипотрофии на мускулите на предмишниците, тенар, м. интеросеи на ръцете и ходилата, подбедриците и м. екстензорум диг. бревис, парестезии и болки по дистален тип в долни и горни крайници. Пес планус двустранно. Постурален тремор в горни крайници.

Електроневрографията показва периферностволова увреда на сетивни и двигателни влакна на крайниците от аксонен тип.

КФК е със стойности от 463 U/l до 650 U/l.

Судоскanът показва умерена редукция на електрохимичната проводимост в ходилата и дланите. Симпатиковият кожен отговор е без отвеждания на амплитуди в ръцете и краката.

Аудиометрията, неврофталмологичното изследване и индиректната ларингоскопия не показват отклонение от нормата.

Заключение:

Мутациите в MORC 2 гена се характеризират с изключително хетерогенно клинично протичане и тежест – от аксонна, предимно моторна, полиневропатия до сложно мултистисистемно разстройство. При недиагностицирани болни с клинична картина на спинална мускулна атрофия тип 3, наследствена дистална моторна невропатия, мултифокален множествен мононеврит трябва да се провежда генетично изследване и в насока HMCH тип 2Z.

E-mail: ognqn.asenov1992@mail.bg

306
АВТОЗОМНО ДОМИНАНТНА АКСОННА НАСЛЕДСТВЕНА МОТОРНА И СЕТИВНА ПОЛИНЕВРОПАТИЯ, ОБУСЛОВЕНА ОТ МУТАЦИЯ В LRSAM1 ГЕНА (HMCH ТИП2P)

О. Асенов [1], Т. Чамова [1], А. Йорданова [2,3], И. Търнев [1,4]

[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ „Александровска“, Катедра по неврология, МУ – София

[2] Център по молекулярна медицина, Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – СофияMolecular Medicine Center, Department of Medical Chemistry and Biochemistry, Medical University – Sofia, Sofia, Bulgaria;

[3] Molecular Neurogenomics Group, Center for Molecular Neurology, VIB, Antwerpen, Belgium; Molecular Neurogenomics Group, Center for Molecular Neurology, Department of Biomedical Sciences, University of Antwerp, Antwerpen, Belgium.

[4] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ

Въведение

Наследствена моторна и сетивна полиневропатия тип 2P е рядка форма, която се характеризира с бавно прогресираща дистална мускулна слабост, хипотрофии и сетивни нарушения предимно на долните крайници с късно начало. Идентифицирани са 13 патогенни мутации в LRSAM 1, като само p. Glu 638AlafsX 7 е свързана с рецесивен тип на унаследяване, останалите се унаследяват автозомно доминатно.

Цел и обект на проучването

Настоящото проучване има за цел да представи клиничния фенотип на нова, непубликувана в литературата мутация в LRSAM 1 гена.

Използвани методи

Проведени са подробна анамнеза, неврологичен статус, ЕНГ, Судоскан, СКО, КФК, МРТ на мускули на бедра, индиректна ларингоскопия, неврофталмологично изследване, аудиометрия, ликворологично изследване и цялостно екзомно секвениране.

Резултати

Представяме два случая от едно семейство (баща и дъщеря)

Случай 1

Касае се за жена на 29 год. възраст, родена от нормално протекла втора бременност. Начални симптоми от 20 год. възраст, с деформации на пръстите на краката, слабост в дисталните мускули на долните крайници, затруднено стъпване на пети. От 26 год. възраст болка и изтръпване на ходилата. Отрича оплаквания от горните крайници.

Неврологичният статус е с данни за полиневропатен сензомоторен синдром с перонеална пареза двустранно, Ахилова, коленна и стилорадиалниа арефлексия, дистална хипестезия и хиперпатия за повърхностна сетивност в долните крайници, смутен ставно-мускулен и двумерно-пространствен усет, хипотрофии на предната група мускули на подбедриците, пес кавус, флексионни контрактури на пръстите на долни крайници, скъсени Ахилови сухожилия двустранно. Лек постурален тремор в горни крайници.

Електроневрографията показва периферностволова аксонна увреда на сетивни влакна на горни крайници и сетивни и двигателни влакна на долни крайници.

МРТ на бедрени мускули показва симетрична атрофия най-значителна за задна мускулна група. Атрофия и на медиалните глави на мм. гастрокнемии – по-изразени дистално.

Случай 2

Касае се за мъж на 56 год. възраст. Първите прояви на заболяването датират от 28 год. възраст, с прояви на изтръпване на дисталните отдели на долните крайници. От 30 год. възраст се добавила асиметрична слабост в дисталните мускули на долните крайници по-изразена вляво. Значително се променила походката, станала по нестабилна, залитал на тъмно, По същото време установени хипотрофии на мускулите на подбедриците. От 47 год. възраст се появило изтръпване на дисталните отдели на горните крайнци, постепенно се дабавила и слабост в същите, като установил хипотрофии на дисталните мускули. От 50 год. възраст походката е възможна с двустранна подкрепа, а от 54 години е прикован на легло.

Неврологичният статус показва полиневропатен сензомоторен синдром с перонелна и тибиална плегия, коленна и Ахилова арефлексия, дистална анестезия и хиперпатия за повърхностна сетивност в долни крайници, смутена дълбока сетивност, двумерно-пристранствен и ставно-мускулен усет, тежко смутен вибрационен усет в долни крайници, хипотрофии на дистални мускули на горни и долни крайници, пес кавус, флексионни контрактури на пръстите на долни крайници. Походка – невъзможна самостоятелна.

ЕНГ с данни за периферностволова аксонна увреда на моторни и сетивни влакна в горните крайници, липсва провеждане в долните.

Судоскanът показва умерена редукция на електрохимичната проводимост в ходилата и дланите. СКО – не се отвежда отговори от 4-те крайника. Ликворологичното изследване установява белтък 0.61 г.,

Заключение

HMCH тип 2P се причинява от мутации в LRSAM 1 гена предимно с автозомно доминантен тип на унаследяване. Характеризира се с бавно прогресираща аксонна полиневропатия и начало в зряла възраст. Всички докладвани в литературата пациенти демонстрират доброкачествен ход на протичане. Случай 2 е първия описан с тежка инвалидизация и невъзможна самостоятелна походка.

E-mail: ognqn.asenov1992@mail.bg

307
КЛИНИЧНА И ГЕНЕТИЧНА ХЕТЕРОГЕННОСТ НА ЕТИЛМАЛОНОВАТА ЕНЦЕФАЛОПАТИЯ В БЪЛГАРИЯ

Т. Чамова [1,2], И. Пачева [3,4,5], В. Начева [1], М. Средкова [6], Цв. Велева [6], Т. Тодоров [7], М. Иванова [8], А. Танева [1,2], И. Тодоров [1,2], Т. Делчев [6], П. Дачева [1], И. Петрова [1,2], Г. Ангов [1,2], Ю. Петрова [1,2], А. Тодорова [7,9], И. Иванов [3,4,5], Д. Авджиева-Тзавелла [6], И. Търнев [1,2,10]

[1] Клиника по Нервни болести, Експертен център по наследствени неврологични и метаболитни заболявания, УМБАЛ „Александровска“, София
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Клиника но педиатрия, УМБАЛ „Св. Георги“, Пловдив
[4] Катедра по педиатрия, МУ – Пловдив
[5] Научен институт, МУ – Пловдив
[6] Клиника по генетика, УСБАЛДБ „Иван Митев“, София
[7] Генетична медико-диагностична лаборатория „Геника“, София
[8] Национална генетична лаборатория, СБАЛАД „Майчин дом“, София
[9] Катедра по медицинска химия и биохимия, София
[10] Департамент по когнитивна наука и психология, Нов Български университет, София

Въведение: Етилмалоновата енцефалопатия (ЕЕ) е наследствено заболяване от групата на вродените грешки на обцяната, характеризиращо се с широк клиничен спектър, включващ: изоставане в невропсихичното развитие и регрес, петехии, ортостатична акроцианоза и хронична диария, пирамидни, екстрапирамидни белези, хипотония, микроцефалия, епилептични пристъпи и епизоди на нарушено съзнание.

Цел: Представяне на широкия клиничен спектър на първите пет български пациенти с ЕЕ.

Материал и методи: В изследването са включени петима пациенти с генетично верифициран чрез екзомно секвениране ЕЕ, принадлежащи към три родословия. При тях са провенени: неврологичен преглед, МРТ на главен мозък, ЕЕГ, невропсихологична оценка, метаболитен скрининг на урина и кръв.

Резултати: Всички български пациенти са с по-късно начало между 5 и 12 годишна възраст. Епизоди на нарушено съзнание по време на инфекции са докладвани при 2/5, докато повтарящо се повръщане и коремна болка са наблюдавани при 4/4. Нито един от пациентите не е имал рецидивиращи петехии. От неврологичния статус са налице: квадрипирамиден синдром с долна спастична парапареза при 5/5, атаксия е налице при 1/5, докато екстрапирамидни хиперкинези се установява при 1/5. Когнитивно нарушение е установено при 4/5, вариращо от граничен интелект до умерено умствено изоставане. Те са диагностицирани между 5 и 14 г. след първоначалните клинични симптоми и най-честите предишни погрешни диагнози са били наследствена спастична парапареза и инфекциозен енцефалит. МРТ на мозъка е абнормна при 3/4, като хиперинтензните лезии на Т 2 и FLAIR в базалните ганглии и малкия мозък са по-типични. При нашите пациенти са открити повишени нива на С 4 карнитин в серума и повишена етилмалонова киселина в урината. Трима от пациентите са хомозиготни за мутации в ETHE (c.79C>A, p. Gln 27Lys и 586G>A, p. Asp 196Asn), докато другите двама са двойни хетерозиготни (с 586G>A (p. Asp 196Asn) – екзон 5; c.294-2_572+2del – дел на екзон 3 и 4).

Заключения: Тези клинични описания илюстрират клиничната хетерогенност на етилмалоновата енцефалопатия. Подчертаваме, че лекарите трябва да обмислят етилмалонова енцефалопатия при всички пациенти с прогресиран неврологичен дефицит, повишени нива на С 4 карнитин в серума, повишена етилмалонова киселина и МРТ лезии в базалните ганглии и малкия мозък.

E-mail: teodoratch@abv.bg

POSSIBILITIES OF OPTICAL COHERENCE TOMOGRAPHY-ANGIOGRAPHY IN THE STUDY OF THE RETINAL VASCULAR NETWORK IN MULTIPLE SCLEROSIS

S. Cherninkova [1], B. Mihaylova [2]

[1] University Alexandrovska Hospital, Clinic of Neurology
[2] Eye Clinic “Vision”

Introduction: Optical coherence tomography (OCT) is a non-invasive method of diagnosis and follow-up in a number of ophthalmic and neurological diseases. In recent years, the OCT – angiography (angio-OCT) have become increasingly popular, allowing visualization of the retinal vascular network with great resolution.

The purpose of this presentation is to demonstrate the possibilities for qualitative and quantitative analysis of OCT and angio-OCTs in multiple sclerosis patients.

Material and methods. Healthy volunteers and patients with definitive multiple sclerosis (MS) with optic neuritis and without optic neuritis were studied. In all, a full neuroophthalmological examination and OCT, angio-OCTs (OptoVue, AngioVue) was conducted with a study of structural (retinal nerve fiber layer, ganglion cell complex, retinal thickness) and vascular quantitative indicators (vessels density and blood flow) in the macular area and optic disc.

Results. There are significant structural changes (thinning of the internal retinal layers) and reduction in the vessels density in MS patients with optic neuritis, as well as normal or borderline structural retinal thinning with smaller but available vascular reduction in MS patients without optic neuritis compared to healthy volunteers.

Conclusion. Both methods – OCTs and angio-OCTs for the study of structural and vascular deviations allow a more complete assessment of the degree and severity of damage to the optic nerve and retina.

E-mail: s_cherninkova@abv.bg

308
ВИСОКОРЕЗОЛЮЦИОННА НЕВРОСОНОГРАФИЯ ЗА РАННА ДИАГНОСТИКА НА СИМПТОМАТИЧНА ФАМИЛНА АМИЛОИДНА ПОЛИНЕВРОПАТИЯ

Пл. Антимов [1], В. Михайлова [3], Т. Чамова [1], О. Асенов [1], И. Търнев [1,2]

[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ Александровска, Катедра по неврология, МУ – София
[2] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ
[3] Neurocenter, University research and teaching Hospital Lucerne, Lucerne, Switzerland

Въведение

Ранната диагностика на симптоматична фамилна транстиретинова амилоидоза (ТТРА) е от съществено значение за своевременното започване на лечение. Съгласно Националния консенсус за диагностика, лечение, проследяване и профилактика на хередитарната транстиретинова амилоидоза диагнозата симптоматична хередитарна ТТРА трябва да се приеме при наличието на поне един обективен симптом или признак, дефинитивно свързан с началото на симптоматична ТТРА или поне на един вероятно свързан

симптом плюс един абнормен резултат от потвърждаващи изследвания, или два абнормни резултати от потвърждаващи изследвания в отсъствие на клинични симптоми.

Цел на проучването

Настоящото проучване има за цел да използва високорезолюционна невросонография за откриване на ранни амилоидни изменения в нервите при асимптомни носители на най-честата в България мутация в транстиретиновия ген – p. Glu 89Gln (p. Glu 109Gln) и да оцени нейната ефективност като допълнителен неинвазивен диагностичен метод.

Методи

В проучването бяха включени 21 асимптомни носители на мутацията p. Glu 89Gln (p. Glu 109Gln) в транстиретиновия ген. На всички участници беше снета анамнеза, неврологичен статус, бяха проведени електроневрография, симпатиков кожен отговор, судоскан и високорезолюционна невросонография.

Резултати

При 70% от носителите се установи абнормен ултразвуков патерн. Мъжете носители демонстрираха по-често патологични находки при невросонографията, въпреки че тяхната средна възраст беше по-ниска отколкото при жените. При тях се наблюдава значително увеличена площ на напречно сечение на n. peroneus в областта на caput fibulae, както и по-често оточност на n. medianus в областта на китката. За разлика от n. suralis, n. radialis и n. fibularis superficialis показаха по-изразено увеличение на напречното сечение при мъжете.

Заключение

Високорезолюционната невросонография показва потенциал като допълнителен инструмент за ранна диагностика на фамилна амилоидна полиневропатия при асимптомни носители на p. Glu 89Gln (p. Glu 109Gln) мутацията в транстиретиновия ген. Получените резултати разкриват значими полови различия, предполагащи по-ранно натрупване на амилоидни депозити при мъжете.

E-mail: plamen.antimov@gmail.com

309
ПЪРВИ СЛУЧАЙ НА ХЕРЕДИТАРНА ГЕЛСОЛИНОВА АМИЛОИДОЗА В БЪЛГАРИЯ

Пл. Антимов [1], С. Чернинкова [1], Т. Чамова [1], О. Асенов [1], М. Слепцова [2,3,4], С. Атемин [2,3], З. Павлова [2,3], Т. Тодоров [2,3], А. Тодорова [2,3,4], И. Търнев [1,5]

[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ Александровска, Катедра по неврология, МУ – София
[2] Самостоятелна Медико-Диагностична Лаборатория „Геномен Център България“, гр. София
[3] Генетична Медико-Диагностична Лаборатория Геника, гр. София
[4] Катедра по Медицинска Химия и Биохимия, Медицински Университет –София, гр. София, България
[5] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ

Хередитарната гелсолинова амилоидоза (синдром на Meretoja) е рядка системна амилоидоза с автозомно доминантен тип унаследяване, характеризираща се с триада от офталмологични, неврологични и дерматологични находки, обусловени от отлагането на гелсолинови амилоидни фибрили в съответните тъкани. Заболяването за първи път е установено във Финландия, а по-късно и в други държави в Европа, Северна и Южна Америка и Азия. Обикновено дебютира през четвъртата или петата декада на живота и клиничните прояви включват роговична решетъчна дистрофия (corneal Lattice degeneration), краниална невропатия с предилекционно засягане на лицевия нерв и периферна невропатия, типични за синдрома кожни лезии, а по-рядко — сърдечно и бъбречно засягане.

Представяме мъж на 57 г. с давностна анамнеза за рецидивиращо депресивно разстройство и дебют на кожните и неврологичните симптоми от около две години. От неврологичния статус се установи полиневропатен сенозорен и автономен синдром, с възбудна (парестезии) и отпадна (хипестезия) симптоматика от дистален тип в четирите крайника, анхидроза и трофични кожни промени, двустранна лекостепенна симетрична птоза с инсуфициенция на mm. orbiculares oculi и периферна увреда на лицевите нерви, както и типичен фациес и тургур на кожата – cutis laxa. Електроневрографията обективизира аксонна сензорна невропатия, а судоскан и кожния симпатиков отговор данни за тежка автономна невропатия. Неврофталмологичното изследване визуализира роговична Lattice degeneration, кортикални и задно-субкапсуларни лещени помътнявания и синдром на „сухо око“. Дерматологичната консултация потвърди cutis laxa на кожата на лицето и торса. От ехокардиографията се установи гранично запазена глобална систолна функция при хипертрофичен синдром, лекостепенни регургитации. Проведеното генетично изследване верифицира missence мутация c.487G>A, p.(Asp 163Asn) в хетерозиготен вариант в GSN гена, като същата мутация се установи и при дъщерята и сина на болния, които към момента са асимптомни носители.

Хередитарната гелсолинова амилоидоза е рядко, но вероятно недостатъчно разпознавано заболяване. Въпреки че все още специфично лечение не е налично, правилната диагноза позволява адекватно симптоматично лечение, което значително подобрява качеството на живот на тези пациенти.

E-mail: plamen.antimov@gmail.com

310
ХЕРЕДИТАРНА ТРАНСТИРЕТИНОВА АМИЛОИДОЗА, ДЪЛЖАЩА СЕ НА НОВА МУТАЦИЯ GLU86ASP (GLU66ASP) В ТРАНСТИРЕТИНОВИЯ ГЕН

С. Желязкова [1], М. Господинова [2], Т. Чамова [1], О. Асенов [1], З. Павлова [3], Т. Тодоров [3], А. Тодорова [3,4], И. Търнев [1,5]

[1] Клиника по нервни болести, УМБАЛ Александровска, Катедра по неврология, МУ – София
[2] Експертен център по сърдечна амилоидоза, УМБАЛ „Свети Иван Рилски“, София
[3] Генетична медико-диагностична лаборатория „Геника“, София
[4] Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – София
[5] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София

Хередитарната трантиретинова амилоидоза е автозомно-доминантно заболяване, дължащо се на голям брой различни мутации в транстиретиновия ген. България е сред държавите с висок брой случаи на заболяването. Клиничният фенотип най-често е смесен със засягане на периферните нерви, сърцето и гастроинтестиналната система.

Представяме пациентка на 65-годишна възраст с нова, неописана до момента мутация Glu 86Asp (Glu 66Asp) в транстиретиновия ген. Първите прояви на заболяването са от 49-годишна възраст с картината на двустранен синдром на карпалния канал и пристъпи от сърцебиене. От 52-годишна възраст започват пристъпи на предсърдно мъждене, налагащи медикаментозна регуларизация. От 59-годишна възраст се добавят изтръпвания и парене в краката. На 65-годишна възраст след провеждане на рутинно ЕхоКГ изследване е изказано съмнение за амилоидна кардиомиопатия и пациентката е насочена за SPECT/CT на торакс, а впоследствие и за генетично изследване, които потвържда-

ват диагнозата. Пациентката съобщава за дългогодишна констипация. Налице е фамилност – баща с изтръпване и слабост в крайниците, починал на 79-годишна възраст от бъбречно увреждане. При пациентката бе започната терапия с Тафамидис 20 мг 1 капсула дневно със стациониране на оплакванията на 6 месец от началото на лечението.

Заключение: Представяме пациентка с хередитарна транстиретинова амилоидоза, дължаща се на нова мутация Glu 86Asp (Glu 66Asp) в транстиретиновия ген. Неврологичното засягане при пациентката е леко, основно със сетивни симптоми и ЕНГ данни за предимно сетивна аксонна полиневропатия в четирите крайника. Сърдечното засягане е относително по-тежко, като към момента на поставяне на диагнозата, пациентката е с ХЗСН функционален клас III. Описанието на клиничния фенотип при новооткритата седма мутация в българската кохорта от болни допринася за по-доброто изясняване на генотип/фенотип корелациите при заболяването.

E-mail: doc_sashka@abv.bg

311
ДЪЛГОСРОЧНО ДЕСЕТГОДИШНО ПРОСЛЕДЯВАНЕ НА КАЧЕСТВОТО НА ЖИВОТ НА ЛЕКУВАН ПАЦИЕНТ С ХЕРЕДИТАРНА ТРАНСТИРЕТИНОВА АМИЛОИДОЗА

К. Чобанов [1], О. Асенов [1,2], И. Търнев [1,2,3]

[1] УМБАЛ „Александровска“ Клиника нервни болести
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ

Въведение

Хередитарна транстиретинова амилоидоза е генетично мултисистемно заболяване със значителна генетична и клинична вариабилност, тежко протичане, бърз прогресиращ и фатален изход. През последните 12 години навлязоха пет различни терапии, които променят прогнозата на заболяването и осигуряват по-добро качество на живот.

Цел на проучването

Целта на проучването е дългосрочно да се проследи качеството на живот на лекуван пациент с помощта на стандартизирани методи

Методи

Използваните методи са четири стандартизирани въпросници, доказали своята ефективност и подходящи за дългосрочно проследяване като към тях се добавя и динамометрия за оценка на мускулната сила

Резултат

Резултатите от приложените стандартизирани въпросници показват, че не се установява влошаване на качеството на живот при пациент, лекуван за заболяването в продължение на 10 години с патогенетична терапия и проследяван от мултидисциплинарен екип.

Заключение

Ранната диагностика, ранното започване на лечение, системната рехабилитация, адекватният хранителен режим, мултидисциплинарните грижи могат да запазят добро качество на живот на пациентите с Хередитарна транстиретинова амилоидоза.

E-mail: desislava.druganska@abv.bg

312
ЛЕВКОДИСТРОФИИ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ – ПРЕДСТАВЯНЕ НА КЛИНИЧНИ СЛУЧАИ

И. Александрова [1,2], М. Колева [1,2], Н. Топалов [2,3], Е. Славкова [1], А. Тодорова [4], Т. Тодорова [4], В. Божинова [1]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум“
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Отделение по образна диагностика
[4] Лаборатория Геника

Левкодистрофиите са прогресиращи заболявания, водещи до засягане на бялото мозъчно вещество в резултат на генетичен дефект, увреждащ миелина. Клиниката на заболяването включва прогресиращ неврологичен дефицит с развитие на централна квадрипареза, координационен синдром с атаксия, интенционен тремор и дисметрия, изява на епилептични пристъпи, когнитивен регрес, оптична атрофия. Някои от левкодистрофиите протичат с макроцефалия (болест на Canavan и Alexander), при други е възможна периферна невропатия (метахроматична левкодистрофия, болест на Krabbe и Х-свързана адренолевкодистрофия), при трети се наблюдава ранен нистагъм (болест на Pelizaeus-Merzbacher).

Представени с случаи на деца с левкодистофии. Първият пациент е момче на 6 години, с нормално развитие до 2-годишна възраст, когато родителите отчитат влошаване в походката. Неврологичният статус при детето показва квадрипирамиден синдром, по-изразен в долни крайници, където е налице и спастично повишен мускулен тонус. В МРТ на главен мозък се визуализират двустранни обширни хиперинтензни в Т 2 и FLAIR лезии фронтално, както и няколко кисти със същата локализация. Генетичното изследване доказва хетерозиготен вариант c.799G>C, p. Ala 267Pro в екзон 5 на ген GFAP, което потвърждава болест на Alexander. При двама от пациентите (момчета на 8 и 5 години) първоначалната симптоматика включва влошаване на фината моторика, когнитивните умения и на зрението. В МРТ се визуализират двустранни хиперинтензни зони парието-окципитално, а генетичното изследване доказва вариант в ген ABCD 1, потвърждаващ диагнозата Х-свързана адренолевкодистрофия. При четвъртия пациент, момиче на 1 година и половина, е налице значително изоставане в двигателното и невро-психичното развитие, а МРТ показва двустранни обширни подкорови хиперинтензни лезии на Т 2 и FLAIR, както и множествени подкорови кисти, находка, която насочва към левкодистрофия с подкорови кисти.

Магнитно-резонансната томография е основен диагностичен метод, насочващ към диагнозата левкодистрофия, в нея се визуализират обширни, най-често симетрични зони на демиелинизация или хипомиелинизация. Потвърждаването на левкодистрофията изисква генетични изследвания, а ранната диагноза има значение за своевременно провеждане на генетична консултация в семейството, както и за възможностите за терапия при някои от формите на левкодистрофия.

E-mail: iliyana_@abv.bg

LEUKODYSTROPHIES IN CHILDREN – PRESENTATION OF CLINICAL CASES

I. Aleksandrova [1,2], M. Koleva [1,2], N. Topalov [2,3], E. Slavkova [1], A. Todorova [4], T. Todorova [4], V. Bojinova [1]

[1] Clinic of Child Neurology, UMHATNP “St. Naum”
[2] Department of Neurology, MU-Sofia
[3] Imaging Diagnostics Department
[4] Genetic Medico-Diagnostic Laboratory “Genica”, Sofia, Bulgaria

Leukodystrophies are progressive diseases leading to the disruption of the brain’s white matter as a result of a genetic defect damaging the myelin. The clinic of the diseases includes progressive neurological deficit with development of central quadriparesis, coordination syndrome with ataxia, intention tremor and dysmetria, manifestation of epileptic seizures,

cognitive regression and optic atrophy. Some of the leukodystrophies present with macrocephaly (Canavan and Alexander disease), in others peripheral neuropathy is possible (metachromatic leukodystrophy, Krabbe disease and X-linked adrenoleukodystrophy), in others early nystagmus is observed (Pelizaeus-Merzbacher disease).

We present cases of children with leukodystrophies. The first patient is a boy, 6 years old, with normal development until the age of 2 years, when the parents reported a deterioration of the gait. The neurological status of the child shows a quadripyramidal syndrome, more pronounced in the lower limbs, where spastic muscle tone is also presented. MRI of the brain shows bilateral extensive hyperintense in T 2 and FLAIR lesions frontally, as well as several cysts in the same localization. Genetic testing confirms a heterozygous c.799G>C, p. Ala 267Pro variant in exon 5 of the GFAP gene, confirming Alexander disease. In another two patients (boys aged 8 and 5 years), the initial symptoms include deterioration of fine motor skills, cognitive skills and vision. MRI shows bilateral parieto-occipital T 2 hyperintense lesions, and genetic testing demonstrates a variant in the ABCD 1 gene, confirming the diagnosis of X-linked adrenoleukodystrophy. The fourth patient, a girl aged 1 and a half, has significant motor and cognitive delay, and MRI shows bilateral extensive subcortical hyperintense lesions on T 2 and FLAIR, as well as multiple subcortical cysts, a finding suggestive of leukodystrophy with subcortical cysts.

Magnetic resonance imaging is the main diagnostic method pointing to the diagnosis of leukodystrophy. It shows extensive, most often symmetrical areas of demyelination or hypomyelination. Confirmation of leukodystrophy requires genetic testing, and early diagnosis is mandatory for timely genetic counseling in the family as well as for treatment options available for some forms of leukodystrophy.

E-mail: iliyana_@abv.bg

313
ПРЕДСТАВЯНЕ НА РЯДЪК СЛУЧАЙ НА7-ГОДИШНО МОМЧЕ С ДОКАЗАНИ МУТАЦИИ В ГЕНИ NPC1 И NF1

Е. Родопска [1], В. Божинова [1], И. Александрова [1,2], Н. Топалов [2,3], Р. Въжарова [4], М. Атанасоска [4]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум” София
[2] Медицински Университет – София
[3] Клиника по образна диагностика, УМБАЛНП „Св. Наум” София
[4] Лаборатория CellGenetics

Въведение: Мутации в ген NPC 1 с асоциират с болест на Niemann-Pick (тип С 1 и тип D), което е рядко невровисцеларно заболяване с нарушение в транспорта на липидите, водещо до натрупване на неестерифициран холестерол и гликосфинголипиди в лизозомите на мозъчните структури и други тъкани. Заболяването се унаследява по автозомно рецесивен механизъм и се проявява при хомозиготни или съставни хетерозиготни носители на два патогенни алела. Генът NF 1 (Neurofibromin 1) кодира цитоплазмен протеин, който се експресира предимно в невроните, швановите клетки, олигодендроцитите и левкоцитите. Дефекти в гена се асоциират с неврофиброматоза тип 1, заболяване, което се унаследява по автозомно-доминатен механизъм и се проявява при наличие на един патогенен алел, като 60-70% от случаите са спорадични.

Клинични случай: Представен е случай на 7-годишно момче, което е хетерозиготен носител на два патогенни варианта c.3019C>G и c.3718G>A в ген NPC 1, както и хетерозиготен носител на вариант NF 1:c.1846C>T, установени при цялостно геномно секвениране. Пациентът е със задръжка в речевото развитие, умерена степен на умствена изостаналост (IQ-45) и с хиперактивно поведение. От неврологичния статус се установява интенционен тремор и леко изразен дискоординационен синдром. При момчето се изявяват епилептични пристъпи от 7-годишна възраст, а ЕЕГ е със забавена за възрастта основна активност и с двустранни епилептични промени във фронто-центро-темпоралните отвеждания с вторична генерализация. КТ и МРТ на главен мозък са без патологични отклонения.

Заключение: Хетерозиготно носителство на двата варианта c.3019C>G и c.3718G>A в гена NPC 1 са докладвани при български пациенти с болест на Niemann-Pick тип С 1. Болестта на Niemann-Pick тип С е бавно прогресиращо лизозомно заболяване, чиито основни прояви зависят от възрастта. В по-късна детска възраст доминират неврологичните прояви – хипотония, атаксия, дизартрия, дисфагия, епилептични пристъпи, дистония и геластична каталексия. Въпреки че в началото когнитивните промени могат да бъдат незабележими, впоследствие се развива прогресираща деменция. При болестта на Niemann-Pick тип С се прилага лечението с Miglustat. Мутации в ген NF 1 (Neurofibromin 1) се асоциират с неврофиброматоза тип 1, която клинично се характеризира с поява на пигментации (café au lait петна, лунички в аксиларната или ингвиналната област), неврофиброми, както и с тумори в множество органи, с костни аномалии, когнитивни нарушения, мозъчни инсулти и др., като симптоматиката варира в зависимост от различната експресия и непълна пенетрантност на гена. В МРТ на главен мозък се описват хемартоми, нарушения на коровата архитектоника, шваноми, астроцитоми, както и „неврофиброматозни светли обекти“, характерни за детска възраст, които намаляват и изчезват впоследствие.

E-mail: iliyana_@abv.bg

A RARE CASE OF A7-YEAR-OLD BOY WITH MUTATIONS IN NPC1 AND NF1 GENES

E. Rodopska [1], V. Bojinova [1], I. Aleksandrova [1,2], N. Topalov [2,3], R. Vazharova [4], M. Atanasoska [4]

[1] Clinic of Child Neurology, UMHATNP „St. Naum”
[2] Department of Neurology, Medical University-Sofia
[3] Imaging diagnosis Department, UMHATNP „St. Naum”
[4] Cellgenetics

Introduction: Mutations in NPC 1 gene are associated with Niemann-Pick disease (type C 1 and type D), which is a rare neurovisceral disease with a lipid transport disorder, leading to the accumulation of unesterified cholesterol and glycosphingolipids in the lysosomes of brain structures and other tissues. The disease is inherited in an autosomal recessive manner and manifests itself in homozygous or compound heterozygous carriers of two pathogenic alleles. The NF 1 gene (Neurofibromin 1) encodes a cytoplasmic protein that is expressed predominantly in neurons, Schwann cells, oligodendrocytes and leukocytes. Defects in the gene are associated with neurofibromatosis type 1, a disease that is inherited in an autosomal dominant manner and manifests itself in the presence of a single pathogenic allele, with 60-70% of cases being sporadic.

Clinical case: A case of a 7-year-old boy is presented, who is a heterozygous carrier of two pathogenic variants c.3019C>G and c.3718G>A in NPC 1 gene, as well as a heterozygous carrier of NF 1:c.1846C>T variant, identified by whole genome sequencing. The patient has delayed speech development, moderate mental retardation (IQ-45) and hyperactive behavior. The neurological status revealed intention tremor and mild discoordination syndrome. The boy has experienced epileptic seizures since the

age of 7, and the EEG showed bilateral epileptic discharges in the fronto-centro-temporal leads with secondary generalization. CT and MRI of the brain were without pathological abnormalities.

Conclusion: Heterozygous carriership of the two variants c.3019C>G and c.3718G>A in the NPC 1 gene has been reported in Bulgarian patients with Niemann-Pick disease type C 1. Niemann-Pick disease type C is a slowly progressive lysosomal storage disease, the main manifestations of which depends on age. In later childhood, neurological manifestations predominate – hypotonia, ataxia, dysarthria, dysphagia, epileptic seizures, dystonia and gelastic cataplexy. Although cognitive changes may be imperceptible at first, progressive dementia subsequently develops. In Niemann-Pick disease type C, treatment with Miglustat is applied. Mutations in the NF 1 gene (Neurofibromin 1) are associated with neurofibromatosis type 1, which is clinically characterized by the appearance of pigmentation (café au lait spots, freckles in the axillary or inguinal area), neurofibromas, as well as tumors in multiple organs, bone abnormalities, cognitive disorders, strokes, etc., with symptoms varying depending on the different expression and incomplete penetrance of the gene. MRI of the brain shows hemarthomas, cortical architectonics disorders, schwannomas, astrocytomas, as well as "neurofibromatosis bright spots", characteristic for children, which disappear subsequently.

E-mail: iliyana_@abv.bg

314
ФЕНОТИПНА ИЗЯВА В СЕМЕЙСТВО С ХЕТЕРОЗИГОТЕН ГЕНЕТИЧЕН ВАРИАНТ В ГЕН RELN

И. Александрова [1,2], Н. Иванова [3], И. Димова [3], Р. Кънева [3], В. Божинова [1]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум"
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Център по молекулна медицина, Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – София

Патологични варианти в RELN са описани при синдрома на лисенцефалия в комбинация с церебеларна хипоплазия при пациенти с изоставащо двигателно и невро-психично развитие, хипотония, атаксия и епилептични пристъпи. Магнитно-резонансната томография показва пахигирия, хипокампална дисплазия и хипоплазия на малък мозък и мозъчен ствол. Мутации в гена са описани при пациенти с шизофрения, биполярно разстройство и аутизъм. Патологични варианти в RELN се доказват и при семейства с автозомно-доминантна латерална темпорална епилепсия с изява на фокални пристъпи, с или без нарушение на съзнанието с водещи слухови халюцинации и други симптоми, като афазия, които предполагат латерално темпорално начало. При синдрома миоклонус-дистония, хиперкинетично двигателно разстройство с преобладаващи миоклонии, съчетани с дистония на горната част на тялото, също са описани мутации в RELN.

Представени са случаи на две сестри на 2- и 14-годишна възраст. По-малката сестра е родена от нормално протекла бременност и е със забавено двигателно и невро-психично развитие, проходила е на 2-годишна възраст, като походката е нестабилна и на широка основа. При момичето се описват 2 пристъпа на 7-месечна възраст с характеристиката на генерализирани тонично-клонични, с адверзия на погледа надясно. Проведена е ЕЕГ, в която не се регистрират епилептиформени промени, и МРТ, която показва перивентрикулни хиперинтензни промени в Т 2. На фона на лечение с леветирацетам момичето прави нови пристъпи, поради което към терапията е добавен валпроат. Неврологичният статус при детето показва пирамидни рефлексни промени в долни крайници, намален мускулен тонус и нестабилна походка на широка основа.

По-голямата сестра е с нормално двигателно и невро-психично развитие. При момичето са налице два генерализирани тонично-клонични пристъпа с адверзия на погледа надясно на 1-годишна възраст. От 12-годишна възраст се изявяват епизоди с характеристиката на дистонии, протичащи със „стягане на челюстта и изкривява на устата наляво", както и с „изкривяване на ръцете назад", настъпващи основно при движение и рядко в покой. Генетичните изследвания при семейството доказва мутация c.10245T>C в екзон 63 на ген RELN.

Спектърът на клинична изява при RELN мутациите е широк и включва случаи на двигателни нарушения, вродени малформации на главния мозък и епилептични синдроми.

E-mail: iliyana_@abv.bg

PHENOTYPIC EXPRESSION IN A FAMILY WITH A HETEROZYGOUS GENETIC VARIANT IN RELN GENE

I. Aleksandrova [1,2], N. Ivanova [2,3], I. Dimova [2,3], R. Kaneva [2,3], V. Bojinova [1]

[1] Clinic of Child Neurology, UMHATNP "St. Naum"
[2] Department of Neurology, MU-Sofia
[3] Center of Molecular Medicine, Department of Medical Chemistry and Biochemistry, MU-Sofia

Pathological variants in RELN have been described in lissencephaly in combination with cerebellar hypoplasia in patients with motor and neuro-psychological delay, hypotonia, ataxia and epileptic seizures. Magnetic resonance imaging shows pachygyria, hippocampal dysplasia, and cerebellar and brainstem hypoplasia. Mutations in the gene have been described in patients with schizophrenia, bipolar disorder and autism. Pathologic variants in RELN have also been demonstrated in families with autosomal dominant lateral temporal lobe epilepsy presenting with focal seizures, with or without impaired consciousness with leading auditory hallucinations and other symptoms, such as aphasia, suggestive of lateral temporal onset. RELN mutations have also been described in myoclonus-dystonia syndrome, a hyperkinetic movement disorder with predominant myoclonias combined with upper body dystonia.

The cases of two sisters aged 2 and 14 years are presented. The younger sister was born from a normal pregnancy and presented with motor and neuro-psychological development delay – she started walking at the age of 2 years with an unsteady and wide-based gait. Two seizures at 7 months of age with the characteristic of generalized tonic-clonic, with eyes deviation to the right were reported. An EEG was performed and no epileptiform changes were recorded, and the MRI showed periventricular hyperintense T 2 changes. On the background of levetiracetam treatment, the girl experienced new seizures, therefore valproate was added to the therapy. The child's neurological status shows pyramidal reflex changes in the lower limbs, decreased muscle tone, and unsteady gait.

The older sister has normal motor and cognitive development. The girl had two generalized tonic-clonic seizures with eyes deviation to the right at 1 year of age. From the age of 12 years, episodes with the characteristics of dystonias were manifested, during witch she described "tightening of the jaw and shifting of the mouth to the left" as well as "movement of the hands backwards", occurring mainly during movement and rarely at rest. Genetic testing in the family demonstrated c.10245T>C mutation in exon 63 of the RELN gene.

The spectrum of clinical expression of RELN mutations is wide and includes cases of movement disorders, congenital brain malformations and epileptic syndromes.

E-mail: iliyana_@abv.bg

315
ПАРОКСИЗМАЛНА КИНЕЗИГЕННА ДИСКИНЕЗИЯ С ДОКАЗАНА МУТАЦИЯ В ГЕН PRRT2

Е. Родопска [1], В. Божинова [1], И. Александрова [1,2], Н. Топалов [2,3], М. Атанасоска [4], Р. Въжарова [4]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум" София
[2] Медицински Университет – София
[3] Клиника по образна диагностика, УМБАЛНП „Св. Наум" София
[4] Лаборатория CellGenetics

Въведение: Мутации в ген PRRT 2 са асоциирани с няколко заболявания: доброкачествени фамилни инфантилни конвулсии, пароксизмална кинезигенна дискинезия, пароксизмална кинезигенна дискинезия с инфантилни конвулсии и хемиплегична мигрена, като заболяванията се унаследяват по автозомно-доминантен механизъм. Пароксизмалните кинезигенни дискинезии се манифестират обикновено около пубертета, преобладават фамилните случаи (около 75%), но се описват и спорадични (10-15%). Пароксизмални кинезигенни дискинезии се наблюдават и при засягане на базалните ганглии, поради което винаги трябва да се провежда и образно изследване на главен мозък. Характеризират се с кратки (с продължителност до 1 min) и чести епизоди на едностранни или двустранни хиперкинетични движения, които се предизвикват от волеви движения, могат да бъдат дистонични, хореични или атетозни хиперкинези, по-рядко епизоди на бализъм или хемибализъм.

Клиничен случай: Представен е случай на 15-годишно момче с хетерозиготно носителство на един патогенен вариант (c.649dup) в ген PRRT 2, установен при цялостно геномно секвениране. При пациента са налице епизоди на внезапно извиване на дясна ръка и крак при изправяне, по-рядко със засягане на левите крайници или на десен устен ъгъл, без загуба на съзнание. Момчето е с нормално двигателно и невро-психично развитие и с нормален неврологичен статус. ЕЕГ е без епилептична активност. В МРТ не се визуализира патологична находка. Започната е терапия с карбамазепин, с овладяване на хиперкинезиите. При момчето е налице фамилна обремененост, като подобни епизоди се описват при бащата в юношеска възраст.

Заключение: Доказаната мутация в ген PRRT 2 потвърждава диагнозата пароксизмална кинезигенна дискинезия. Пациентите са с нормален неврологичен статус, а изследвания като ЕЕГ и МРТ са без патологични отклонения. Пароксизмалните кинезигенни дискинезии се повлияват най-добре от антиепилептични медикаменти.

E-mail: iliyana_@abv.bg

PAROXYSMAL KINESIGENIC DYSKINESIA WITH MUTATION IN PRRT2 GENE

E. Rodopska [1], V. Bojinova [1], I. Aleksandrova [1,2], N. Topalov [2,3], M. Atanasoska [4], R. Vazharova [4]

[1] Clinic for Neurological Diseases for Children, St. Naum University Hospital, Sofia
[1] Clinic of Child Neurology, UMHATNP „St. Naum"
[2] Department of Neurology, Medical University-Sofia
[3] Imaging diagnosis Department, UMHATNP „St. Naum"
[4] Cellgenetics

Introduction: Mutations in PRRT 2 gene are associated with several diseases: benign familial infantile convulsions, paroxysmal kinesigenic dyskinesia, paroxysmal kinesigenic dyskinesia with infantile convulsions and hemiplegic migraine. The diseases are inherited in an autosomal dominant manner. Paroxysmal kinesigenic dyskinesias usually manifest around puberty, familial cases predominate (about 75%), but sporadic cases (10-15%) are also described. Paroxysmal kinesigenic dyskinesias are also observed in basal ganglia involvement, therefore brain imaging should always be performed. They are characterized by short (lasting up to 1 min) and frequent episodes of unilateral or bilateral hyperkinetic movements (dystonia, chorea or athetosis, less often ballismus or hemiballismus), which are triggered by voluntary movements.

Clinical case: A case of a 15-year-old boy with heterozygous pathogenic variant (c.649dup) in PRRT 2 gene, identified by whole genome sequencing, is presented. The patient has episodes of sudden twisting of the right arm and leg upon standing, less often with involvement of the left limbs or the right corner of the mouth, without loss of consciousness. The boy has normal motor and cognitive development and normal neurological status. EEG is without epileptic activity. MRI does not show any pathological finding. Carbamazepine therapy was initiated, with good control of hyperkinesias. The boy's father experienced similar episodes during adolescence.

Conclusion: Mutation in PRRT 2 gene confirms the diagnosis of paroxysmal kinesigenic dyskinesia. The patients have a normal neurological status and tests such as EEG and MRI are without pathological abnormalities. Paroxysmal kinesigenic dyskinesias respond well to antiepileptic drugs.

E-mail: iliyana_@abv.bg

GRIN2B СВЪРЗАН СИНДРОМ-ПРЕДСТАВЯНЕ НА РЯДЪК СЛУЧАЙ НА2-ГОДИШНО МОМЧЕ С ДОКАЗАНА МУТАЦИЯ В ГЕН GRIN2B

Е. Родопска [1], В. Божинова [1], И. Александрова [1,2], Н. Топалов [2,3], Р. Въжарова [4], М. Атанасоска [4]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум" София
[2] Медицински Университет – София
[3] Клиника по образна диагностика, УМБАЛНП „Св. Наум" София
[4] Лаборатория CellGenetics

Въведение: Мутациите в ген GRIN 2B се характеризират с изоставане в двигателното и невро-психичното развитие, с промени в мускулния тонус (хипотония и/или спастичност), по-рядко се описват дистония и дискоординационни нарушения. В по-голяма част от случаите са налице епилептични пристъпи. Някои от пациентите са с микроцефалия и дисморфични стигми на лицето. МРТ показва малформации на коровото развитие и загуба на мозъчен обем.

Клинични случаи: Представен е случай на 2-годишно момче с рядък патогенен вариант c.2419>A в ген GRIN 2B 2-хетерозиготен носител, установен при цялостно геномно секвениране. Пациентът е с микроцефална конфигурация на главата и краниофациален дизморфизъм. Налице е изоставане в двигателното и невро-психичното развитие, като неврологичното изследване показва мускулна хипотония с наличие на патологични рефлекси от групата на Бабински, при невъзможна самостоятелна походка. Момчето е със задръжка в речевото развитие, с умерена степен на умствена изостаналост и с аутистично поведение. До момента не са наблюдавани епилептични пристъпи, а ЕЕГ е без епилептична активност. КТ на главен мозък показва вентрикуломегалия, атрофични промени в мозъчния ствол и разширени субарахноидни пространства темпорално и фронтално. Детето е фамилно обременено за епилепсия по майчина линия.

Заключение: Ген GRIN 2B кодира N-метил-D-аспартатен рецептор, който представлява йонен канал, активиран от глутамат и глицин и пропусклив за Na+, K+ и Ca 2+ йони. По-голямата част от NMDA-рецепторите са разположени постсинаптично върху дендритите и дендритните шипове. Те участват в нормалното развитие на мозъка и синаптичната пластичност. Дефекти в гена се асоциират с изоставане в развитието с или без епилепсия. Унаследяват се по автозомно доминантен механизъм и се проявяват при хетерозиготни носители на един патогенен алел. Представеният от нас пациент е хетерозиготен носител на варианта GRIN 2B:c.2419G>A, класифициран като патогенен.

E-mail: iliyana_@abv.bg

A RARE CASE OF A2-YEAR-OLD BOY WITH A MUTATION IN GRIN2B GENE

E. Rodopska [1], V. Bojinova [1], I. Aleksandrova [1,2], N. Topalov [2,3], R. Vazharova [4], M. Atanasoska [4]

[1] Clinic of Child Neurology, UMHATNP „St. Naum"
[2] Department of Neurology, Medical University-Sofia
[3] Imaging diagnosis Department, UMHATNP „St. Naum"
[4] Cellgenetics

INTRODUCTION: Mutations in GRIN 2B gene are characterized by motor and cognitive delay, changes in muscle tone (hypotonia and/or spasticity), less frequently dystonia and discoordination syndrome. Some patients have microcephaly and dysmorphic facial features. MRI reveals malformations of cortical development and loss of brain volume.

Clinical cases: We present a case of a 2-year-old boy with a rare pathogenic variant c.2419>A in the GRIN 2B gene, identified by whole genome sequencing. The patient has a microcephalic head configuration and craniofacial dysmorphism. The patient presented with motor and cognitive delay and the neurological examination showed hypotonia, pathological reflexes of Babinski group and inability of independent walking. The boy has speech developmental delay, moderate mental retardation and autistic behavior. No epileptic seizures are observed to date and the EEGs are normal. CT of the brain showed ventriculomegaly, brainstem hypoplasia and dilated temporal and frontal subarachnoid spaces. Family history for epilepsy was reported.

Conclusion: GRIN 2B gene encodes an N-methyl-D-aspartate receptor that is a glutamate- and glycine-activated ion channel, permeable to Na+, K+, and Ca 2+ ions. The majority of NMDA receptors are located postsynaptically on dendrites and are involved in the normal brain development and synaptic plasticity. Defects in the gene have been associated with developmental delay with or without epilepsy. They are inherited by an autosomal dominant manner and occur in heterozygous carriers of a single pathogenic allele. The patient we present is a heterozygous carrier of the GRIN 2B:c.2419G>A variant classified as pathogenic.

E-mail: iliyana_@abv.bg

317
СПЕКТЪР НА КЛИНИЧНИ ИЗЯВИ ПРИ МУТАЦИИ В IRF2BPL ГЕНА

М. Колева [1], Т. Тодоров [2], В. Божинова [1]

[1] МБАЛНП „Св. Наум" – гр. София
[2] Лаборатория Геника – гр. София

Резюме

Първите съобщения за IRF 2BPL-свързано заболяване датират от 2018 г., когато Marcogliese et al. представят контингент от 7 пациента с клинични прояви на регрес в неврологичното развитие, атаксия и други абнормни движения, нарушение в говорното развитие и епилепсия /Neurodevelopmental Disorder with Regression, Abnormal Movements, Loss of Speech and Seizures (NEDAMSS)/. Засягането е значително по-тежко изразено при петте пациенти с nonsense мутации, в сравнение с двамата носители на misssense мутация.

През 2023 г. мутации в този ген се описват от поне 2 независими автори при пациенти с клинична изява на прогресивна миоклонична епилепсия (ПМЕ). Описаните в литературата случаи на заболявания, асоциирани с мутации в този ген са изключително малко, а някои автори ги определят като „ултра редки".

Представяме случай на момиче на 7 годишна възраст с начална клинична изява на прогресивна миоклонична епилепсия и известен начален регрес в когнитивното развитие, на този етап без нарушения в двигателната функция. Проведеното генетично изследване в насока ПМЕ установи nonsense мутация в IRF 2BPL гена.

SPECTRUM OF CLINICAL MANIFESTATIONS IN MUTATIONS IN THE IRF2BPL GENE

The first reports of IRF 2BPL-related disease date back to 2018, when Marcogliese et al. presented a cohort of 7 patients with clinical manifestations of neurodevelopmental regression, ataxia and other abnormal movements, speech impairment and epilepsy /Neurodevelopmental Disorder with Regression, Abnormal Movements, Loss of Speech and Seizures (NEDAMSS)/. The disease was significantly more severe in the five patients with nonsense mutations, compared to the two carriers of the missense mutation.

In 2023, mutations in this gene were described by at least 2 independent authors in patients with clinical manifestations of progressive myoclonic epilepsy (PME). The cases of diseases associated with mutations in this gene described in the literature are extremely few, and some authors define them as „ultra rare"

We present a case of a 7-year-old girl with initial clinical presentation of progressive myoclonic epilepsy and some initial regression in cognitive development, at this stage without motor function disorders. Genetic testing for PME identified a nonsense mutation in the IRF 2BPL gene.

318
ДВА СЛУЧАЯ НА MOWAT-WILSON СИНДРОМ

М. Колева [1,4], М. Атанасоска [2], Д. Авджиева [3,4], В. Божинова [1]

[1]УМБАЛНП „Св. Наум" – гр. София
[2]Лаборатория Cell genetics – гр. София
[3]СБАЛДБ „Проф. Иван Митев"
[4]Медицински университет, София

Резюме

Синдромът на Mowat-Wilson (MWS) е рядко генетично заболяване, което може да се прояви при раждането или по-късно в детството. В литературата са публикувани общо около 300 случая в целия свят. MWS се характеризира с интелектуално увреждане, характерен лицев дисморфизъм и епилептичен синдром, често дебютиращ с фебрилни гърчове, последвани от епилептични с характер най-често на генерализирани тонично-клонични или атипични абсанси. При 40-50% от пациенти с това заболяване е описана и болест на Hirschsprung, както и набичие на очни, сърдечни, бъбречни и нисък ръст. MWS се причинява от патологичен вариант (мутация)в гена ZEB 2, която обичайно е de novo възникнала.



RYSTIGGO®▼
rozanolixizumab

Rystiggo 140 mg/ml инжекционен разтвор

Първият FcRn инхибитор, одобрен в ЕС за лечение на генерализирана миастения гравис (gMG) при възрастни пациенти, положителни за антитела срещу ацетилхолиновите рецептори (AChR) или срещу мускулно-специфичната тирозинкиназа (MuSK).

БЪРЗА ЕФИКАСНОСТ **В ДЕЙСТВИЕ[1,2]**

В най-широката популация с генерализирана миастения гравис (gMG) при възрастни, изследвана до момента RYSTIGGO® демонстрира статистически значими и клинично значими подобрения по скалата за оценка на ежедневните дейности при пациенти с миастения гравис (MG-ADL) за 6 седмици спрямо плацебо 1

▼ Този лекарствен продукт подлежи на допълнително наблюдение. Това ще позволи бързото установяване на нова информация относно безопасността. От медицинските специалисти се изисква да съобщават всяка подозирана нежелана реакция.

ТЕРАПЕВТИЧНИ ПОКАЗАНИЯ:

Rystiggo е показан като допълваща терапия към стандартната за лечение на генерализирана миастения гравис (gMG) при възрастни пациенти, положителни за антитела срещу ацетилхолиновите рецептори (AChR) или срещу мускулно-специфичната тирозинкиназа (MuSK).

REFERANCES:

1. Bril V, Druzdz A, Grosskreutz J, et al. Safety and efficacy of rozanolixizumab in patients with generalised myasthenia gravis (MycarinG). Lancet Neurol. 2023;22(5):383-394. 2. RYSTIGGO® (rozanolixizumab) Summary of Product Characteristics January 2025/BG-RZ-2500006

Кратката характеристика на продукта е достъпна на следният QR код.

BG-RZ-2500006 / ИАЛ-18557/02-05-2025

UCBCares®
За Вас

Телефон: + 359 (0) 2 962 99 33
E-mail: UCBCares.BG@ucb.com

Inspired by patients. Driven by science.

За допълнителна информация: Ю СИ БИ България ЕООД
София 1407, ул. Сребърна 2Б, етаж 9, офис 8 Б
тел.: (02) 962.30.49, 962.99.20; факс: (02) 962.30.51

Представяме 2 случая на деца с генетично верифициран MWS и с типична клинична изява – характерен за синдрома лицев дисморфизъм, дебют на гърчове при фебрилитет и тежко умствено изоставане. Независимо от високия процент на болест на Hirschsprung при представените от нас пациенти не се установяват нарушения от страна на гастро-интестиналния тракт.

TWO CASES OF MOWAT-WILSON SYNDROME

Mowat-Wilson syndrome (MWS) is a rare genetic disorder that can present at birth or later in childhood. A total of about 300 cases have been reported worldwide. MWS is characterized by intellectual disability, characteristic facial dysmorphism, and an epileptic syndrome that often begins with febrile seizures followed by generalized tonic-clonic or atypical absence seizures. Hirschsprung disease has been described in 40-50% of patients with this disorder, as well as ocular, cardiac, renal, and short stature. MWS is caused by a pathological variant (mutation) in the ZEB 2 gene, which is usually de novo.

We present 2 cases of children with genetically verified MWS and with typical clinical presentation – characteristic facial dysmorphism, onset of seizures during febrile illness and severe mental retardation. Despite the high rate of Hirschsprung‘s disease, no gastrointestinal tract abnormalities were found in the patients we presented.

319
ТЕЖЪК РЕГРЕС ПРИ НАРУШЕНИЕ В МОЗЪЧНИЯ ФОЛАТЕН МЕТАБОЛИЗЪМ

М. Колева [1,4], Д. Денева [1], Т. Тодоров [2], Д. Авджиева [3,4], В. Божинова [1]

[1] МБАЛНП „Св. Наум“ – гр. София.
[2] Лаборатория Геника – гр. София.
[3]Клиника по генетични заболявания, УСБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ София.
[4]Медицински университет, София

Фолатен рецептор α (FRA) е мембранен протеин, който играе ключова роля в мозъчния транспорт на фолат, по-известен още като витамин B 9. Фолатът е основен градивен елемент в миелина на мозъка, както и в синтеза на невротрансмитери. Редица причини могат да доведат до нарушения в производството и синтеза на FRA – автоантитела срещу FRA, митохондриални болести и др. Дефектен или недостатъчен синтез на този мембранен протеин води до различен по тежест фолатен дефицит. Най-рядка причина за заболяването са мутации във *FOL 1* гена – до 2019 г. в световните бази данни са докладвани около 20 пациента. Клиничната изява на заболяването е вариабилна, като по-лека клиника би могла да се наблюдава при наличен фолатен рецептор β (FRB), който да компенсира частично синтеза.

Клиничната картина е сравнително еднотипна, с вариабилно начало на проявите, но най-често около 2-3 годишна възраст, когато настъпва психомоторен регрес, говорни и поведенчески нарушения и епилептични пристъпи, често със значима фармакорезистентност и подобряващи се при провеждане на субституиращо лечение. При напредване на заболяването в МРТ на главен мозък може да се установи левкодистрофичен процес.

Представяме случай на 14 годишно момче с начална изява на двигателен и когнитивен регрес от около 3 годишна възраст, прогресиращ във времето до тежка умствена изостаналост, невъзможна самостоятелна походка, пирамидни белези в долни крайници и симптоматична епилепсия. След констатиране на мутацията и започване на заместително лечение с калциев фенолат се отчита степенно подобрение във всички аспекти на засягане.

SEVERE REGRESSION IN BRAIN FOLATE METABOLISM DISORDER

Folate receptor α (FRA) is a membrane protein with key role in the cerebral transport of folate, also known as vitamin B 9. Folate is a major building block in the myelin of the brain, as well as in the synthesis of neurotransmitters. A number of reasons can lead to disorders in the production and synthesis of FRA – autoantibodies against FRA, mitochondrial diseases, etc. Defective or insufficient synthesis of this membrane protein leads to folate deficiency of varying severity. The rarest cause of the disease are mutations in the FOL 1 gene – by 2019, about 20 patients had been reported in global databases. The clinical presentation of the disease is variable, with a milder clinic being observed in the presence of folate receptor β (FRB), which partially compensates for the synthesis.

The clinical picture is relatively uniform, with a variable onset of manifestations, but most often around 2-3 years of age, when psychomotor regression, speech and behavioral disorders and epileptic seizures occur, often with significant pharmacoresistance and improving with substitution treatment. As the disease progresses, a leukodystrophic process can be detected in MRI of the brain.

We present a case of a 14-year-old boy with initial manifestations of motor and cognitive regression from about 3 years of age, progressing over time to severe mental retardation, inability to walk independently, pyramidal scars in the lower extremities and symptomatic epilepsy. After the mutation was identified and substitution treatment with calcium phenolate was started, a gradual improvement was reported in all aspects of the disease.

320
КЛИНИЧНИ ХАРАКТЕРИСТИКИ НА ПАЦИЕНТИ С CANVAS

В. Начева [1], Г. Ангов [1], П. Дачева [1], И. Тодоров [1], И. Петрова [1], Ю. Петрова [1]

[1]УМБАЛ “Александровска”, София, Клиника по Нервни болести

Резюме: CANVAS (синдромът на церебеларна атаксия) с вестибуларна арефлексия и невропатия е наследствено автозомно-рецисивно заболяване с късно начало. Касае се за генетичен дефект засягащ репликационния фактор C (RFC 1). Във времето се очертаха множество варианти, както патологични биалелни повтори, така и удължен референтен алел (AAAAG). През последните няколко години е установена хетерогенна клинична изява със засягане на няколко системи и клинична проява на хроничната кашлица, автономна дисфункция и когнитивни нарушения. В прогресията на заболяването се наблюдава широко засягане на централната и периферна нервна система. Представяме трима генетично верифицирани пациенти с CANVAS. Началото на оплакванията е след петото десетилетие с бавно прогресиращ ход, което е характерно за заболяването. Клиничната презентация и при тримата включва вестибуларна арефлексия. При проследяването в рамките на приблизително три години се наблюдава хетерогенна клинична картина, с клинична изява при всеки от тях корова атрофия и аксонален тип полиневропатия. Целта на представените от нас болни е да се разгледат фенотипните различия при пациенти с CANVAS със сходен генетичен дефект, изразяващ се в патологично удължен референтен алел при двама от тях и един с патологично променена последователност.

E-mail: nacheva.violina@gmail.com

CLINICAL CHARACTERISTICS OF PATIENTS WITH CANVAS

Summary: CANVAS (cerebellar ataxia with vestibular areflexia and neuropathy) is a hereditary autosomal recessive disease with late onset. It concerns a genetic defect affecting the replication factor C (RFC 1). Over time, multiple variants have emerged, including pathological biallelic repeats and an elongated reference allele (AAAAAG). In recent years, a heterogeneous clinical presentation has been established, affecting multiple systems and clinically manifesting as chronic cough, autonomic dysfunction, and cognitive impairments. The progression of the disease is characterized by broad involvement of the central and peripheral nervous systems. We present three genetically verified patients with CANVAS. The onset of complaints occurs after the fifth decade with a slowly progressive course, which is characteristic of the disease. The clinical presentation in all three includes vestibular areflexia. During approximately three years of follow-up, a heterogeneous clinical picture is observed, with cortical atrophy and axonal type polyneuropathy clinically manifesting in each of them. The aim of presenting these patients is to examine the phenotypic differences among CANVAS patients with a similar genetic defect, expressed as a pathological elongated reference allele in two of them and one with a pathologically altered sequence.

E-mail: nacheva.violina@gmail.com

321

ЛИКВОРНИ И КРЪВНИ НИВА НА НЕВРОФИЛАМЕНТИ ЛЕКА ВЕРИГА ПРИ ПАЦИЕНТИ С АМИОТРОФИЧНА ЛАТЕРАЛНА СКЛЕРОЗА И ДРУГИ НЕВРОДЕГЕНЕРАТИВНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

А. Стоянова [1,2], Ш. Мехрабиан [1,2], Д. Бележанска [1,2], И. Дрехарова [1,2], Е. Кръчмарова [4], И. Попиванов [1,3], М. Райчева [1,2], К. Стоянова [1], Я. Желев [1,2], С. Скелина [1,2], М. Петрова [1,2], Г. Начева [4], Л. Трайков [1,2]

[1]Клиника по Неврология, УМБАЛ Александровка, София, България
[2]Катедра по Неврология, УМБАЛ Александровка, Медицински Университет – София, България
[3]Катедра по когнитивна наука и психология, Нов Български Университет, София, България
[4]Институт по Молекулярна биология "Акад. Р. Цанев", Българска академия на науките, София, България

Абстракт:

Въведение: За разлика от болестта на Алцхаймер (БА), при амиотрофична латерална склероза (АЛС) и фронтотемпорална деменция (ФТД) все още липсва специфичен неврохимичен биомаркер, който да отразява невропатологията ex vivo, да подпомага диагностицирането и определянето на хомогенни подгрупи пациенти, да предсказва прогресията, да проследява активността на заболяването и отговора от лечението.

Клинични случаи: Представяме подробен клиничен, невропсихологичен и неврорадилогичен профил на кохорта от 9 пациенти – трима от които с АЛС (един фамилен случай с генетично доказана мутация на C 9orf 72, двама – спорадична форма), трима с ФТД (ФТД-поведенчески вариант, ФТД- нефлуентен вариант ППА и ФТД – семантичен вариант) и трима с БА с потвърдени ликворни биомаркери (БА с ранно начало, логопеничен вариант на БА и задна кортикална атрофия), при които са изследвани ликворни и кръвни биомаркери за невродегенеративни заболявания – бета-амилоид, фосфорилиран и тотален тау и неврофиламенти лека верига (NfL). Ликворните и плазмени нива на NfL при пациентите с АЛС показват значимо по-високи стойности, в сравнение с тези с ФТД и БА. Пациентите с ФТД показват значимо по-високи ликворни и плазмени нива на NfL, в сравнение с пациентите с БА.

Дискусия и заключение: Резултатите от изследването са в подкрепа на наличните към момента научни данни за значението и участието на NfL в диференциалната диагноза на широкия спектър от невродегенеративни заболявания с припокриващи се симптоми. Ликворните и кръвни нива на неврофиламентите могат да се превърнат в ценен биомаркер за АЛС и ФТД, както за диагностициране и прогнозиране изхода на заболяването, така и за проследяване ефекта от лечението.

Ключови думи: Амиотрофична латерална склероза (АЛС), фронто-темпорална деменция (ФТД), болест на Алцхаймер (БА), неврофиламенти лека верига (NfL), ликвор, кръв.

322

АМИЛОИД ПОЗИТИВНА ХИДРОЦЕФАЛИЯ ИЛИ ХИДРОЦЕФАЛНА БОЛЕСТ НА АЛЦХАЙМЕР?

А. Стоянова [1,2], Ш. Мехрабиан [1,2], Д. Бележанска [1,2], И. Дрехарова [1,2], Е. Кръчмарова [4], И. Попиванов [1,3], М. Райчева [1,2], К. Стоянова [1], Я. Желев [1,2], С. Скелина [1,2], М. Ангелова [1], М. Петрова [1,2], Г. Начева [4], Л. Трайков [1,2]

[1]Клиника по Неврология, УМБАЛ Александровка, София, България
[2]Катедра по Неврология, УМБАЛ Александровка, Медицински Университет – София, България
[3]Катедра по когнитивна наука и психология, Нов Български Университет, София, България
[4]Институт по Молекулярна биология "Акад. Р. Цанев", Българска академия на науките, София, България

Абстракт:

Въведение: Приблизително 10% от пациентите с деменция, включително тези с болест на Алцхаймер (БА), имат съпътстваща идиопатична хидроцефалия с нормално налягане (iNPH). Ранното диагностично разграничаване на двете състояния е от решаващо значение. Диагнозата iNPH се базира както на клиничните и невроизобразяващи изследвания, така и на инвазивното измерване на ликворно налягане и провеждането на лумбален дренаж или отбременяваща лумбална пункция, последвано от наблюдение за евентуално клинично подобрение. Съобразно ревизираните клинични критерии, диагнозата на съпътстващата БА изисква изследване на ликворни биомаркери.

Клинични случаи: Представяме подробен клиничен и невропсихологичен профил, невроизобразяване и данни от ликворологично изследване на биомаркери при шестима пациенти с неоклузивна хидроцефалия, които се презентират с триада на Хаким, включваща атаксия на походката, инконтиненция на урина и бързопрогресиращ дементен синдром. Отчетена е динамиката в клиничната симптоматика след провеждане на отбременяваща лумбална пункция, като същевременно са регистрирани ниски ликворни нива на бета-амилоид, в съчетание с нормални стойности на тотален и фосфорилиран тау – резултати, потвърждаващи налична патология при описаната кохорта. За сравнение са представени клинични, невропсихологични и невроизобразяващи изследвания, както и данни от ликворологично изследване на биомаркери при шестима пациенти с чиста болест на Алцхаймер, при които ATN профилът съответства на A+T+N- (ниски нива на бета-амилоид и високи нива на фосфрилиран тау).

Заключение: Ниските нива на бета-амилод, включително при чистите форми на iNPH, затрудняват диагнозата на съпътстваща патология при БА. Възможно е по-ниските нива на бета-амилоид при пациенти с iNPH да се дължат на намален клирънс от извънклетъчните пространства и намален перивентрикуларен мозъчен метаболизъм при iNPH в резултат на глимфатична дисфункция. Проучванията показват, че механизмът на снижаване ликворните нива на бета-амилоид се различава при пациентите с амилоид PET (-) iNPH и амилоид PET (+) БА. Провеждането на амилоид-PET изследване има решаваща диагностична роля при установяване патология на БА при iNPH. Връзката между функцията на глимфатичната система и iNPH изисква по-нататъшно проучване, тъй като може да изясни патогенетичния механизъм и да насочи към идентифицируеми рискови фактори и терапевтични цели.

Ключови думи: Болест на Алцхаймер; хидроцефалия; глиа-лимфатична (глимфатична) система; цереброспинална течност; лумбална пункция; бета-амилоид.

Четвърта постерна сесия: ЕПИЛЕПСИЯ, МИГРЕНА – ДИАГНОСТИЦИРАНЕ И ЛЕЧЕНИЯ. ВАРИЯ

Председатели: Доц. П. Колев, доц. Р. Кузманова, доц. С. Иванова, доц. Ирина Ванева

401
ГЕНЕРАЛИЗИРАНА ЕПИЛЕПСИЯ С МУТАЦИЯ В GABRA5

И. Александрова [1,2], Е. Славкова [1], Д. Денева [1], Н. Иванова [3], И. Димова [3], Р. Кънева [3], В. Божинова [1]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум“
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Център по молекулна медицина, Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – София

Гама-аминомаслената киселина (GABA) е основен инхибиторен невротрансмитер в мозъка и играе важна роля за изявата на епилептични пристъпи. Генът GABRA 5 е разположен в 15 хромозома и кодира а 5 субединицата на GABAA рецептора. Патологични варианти са описани при ранни епилептични енцефалопатии при деца с изоставащо двигателно и невро-психично развитие с миоклонични, атонични, генерализирани тонично-клонични и фокални пристъпи. Описани са случаи и на деца с генерализирани епилепсии и с фебрилни гърчове.

Представен е случай на момиче на 5-годишна възраст, с нормално преморбидно развитие. От 1-годишна възраст се изявяват пристъпи с характеристиката на миоклонии, а в ЕЕГ се регистрира генерализирана пароксизмална активност от комплекси острие/бавна вълна. Обсъдена е доброкачествена миоклонична епилепсия, като е започната терапия с валпроат, а впоследствие е добавен и леветирацетам. Отчетено е овладяване на пристъпите и нормализиране на ЕЕГ находката за период от две години. На фона на спрян конвулекс, на 3-годишна възраст, се наблюдава рецидив на пристъпите, като в ЕЕГ се отчитат няколко генерализирани пароксизма спонтанно, при фотостимулация и хипервентиалция, съпроводени с клинична изява на миоклонии на клепачите. Впоследствие са наблюдавани и регистрирани абсанси в ЕЕГ, изявява се и един пристъп с характеристиките на генерализиран тонично-клоничен. Пристъпите са терапевтично-резистентни, което налага политерапия. Генетичното изследване доказва патологичен вариант c.770T>C в ген GABRA 5.

Провеждането на екзомно секвениране за идентифициране на варианти в гени, водещи до епилепсия, позволява по-точна диагностика, преценка на терапевтичното поведение, както и своевременна генетична консултация в семейството.

E-mail: iliyana_@abv.bg

GENERALIZED EPILEPSY WITH MUTATION IN GABRA5

I. Aleksandrova [1,2], E. Slavkova [1], D. Deneva [1], N. Ivanova [2,3], I. Dimova [2,3], R. Kaneva [2,3], V. Bojinova [1]

[1] Clinic of Child Neurology, UMHATNP “St. Naum”
[2] Department of Neurology, MU-Sofia
[3] Center of Molecular Medicine, Department of Medical Chemistry and Biochemistry, MU-Sofia

Gamma-aminobutyric acid (GABA) is a major inhibitory neurotransmitter in the brain and plays an important role in the occurrence of epileptic seizures. The GABRA 5 gene is located on chromosome 15 and encodes the α 5 subunit of the GABAA receptor. Pathological variants have been described in early epileptic encephalopathies in children with delayed motor and cognitive development with myoclonic, atonic, generalized tonic-clonic and focal seizures. Cases of children with generalized epilepsies and febrile seizures have also been described.

A case of a 5-year-old girl with normal premorbid development is presented. From the age of 1 year, seizures with the characteristics of myoclonia have appeared, and generalized paroxysmal activity of spike/slow wave complexes have been recorded in EEG. Benign myoclonic epilepsy was discussed, valproate therapy was initiated, and levetiracetam was subsequently added. Seizure control and normalization of EEG findings were reported for a period of two years. At the age of 3, after 2 years with normal EEG without seizures, valproate was stopped and recurrence of seizures was observed, with several generalized paroxysms reported in EEG spontaneously, during photostimulation and hyperventilation, accompanied by clinical manifestations of eyelid myoclonia. Subsequently, absences were observed and registered in the EEG, and one seizure with the characteristics of generalized tonic-clonic was also described. The seizures were drug-resistant, which necessitated polytherapy. Genetic testing proved a pathological variant c.770T>C in the GABRA 5 gene.

Exome sequencing to identify variants in genes leading to epilepsy allows more accurate diagnosis, assessment of therapeutic behavior, as well as a timely genetic counseling in the family.

E-mail: iliyana_@abv.bg

402
ФАМИЛНА BAND-ХЕТЕРОТОПИЯ

Е. Родопска [1], В. Божинова [1], И. Александрова [1,3], Н. Топалов [3,4], И. Ванева [2,3], Р. Кузманова [2,3], Д. Денева [1]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум" София
[2] Клиника по Епилепсия, УМБАЛНП „Св. Наум" София
[2] Медицински Университет – София
[4] Клиника по образна диагностика, УМБАЛНП „Св. Наум" София

Въведение: Субкортикалната лентовидна (band) хетеротопия е вродена мозъчна малформация, известна още като „double cortex" синдром, засягаща по-често женския пол. Представя се като двустранни и симетрични ленти сиво мозъчно вещество, разположени подкорово. В повечето случаи се дължи на мутации в ген DCX или LIS 1, като се комбинира и с други мозъчни малформации. Клиничната картина включва епилептичен синдром, двигателен и интелектуален дефицит и/или аутистично поведение.

Клинични случаи: Представени са случаите на майка и дъщеря, диагностицирани с double cortex синдром. Клиничното протичане е идентично – изява на полиморфни епилептични пристъпи от ранна детска възраст, резистентни на провежданата антиконвулсивна терапия и умствена изостаналост. В МРТ на главен мозък се визуализират също идентични образи – данни за „band heterotopia" (т. нар. double cortex синдром) и пахигирия. Очакват се резултати от генетични изследвания.

Заключение: МРТ на главен мозък е високоспециализиран метод и с първостепенно значение за доказване на различни видове вродени мозъчни малформации, вкл. и на хетеротопии, които могат да бъдат причина за терапевтично-резистентни епилепсии, умствена изостаналост и централни парези.

E-mail: iliyana_@abv.bg

FAMILIAL BAND-HETEROTOPIA

E. Rodopska [1], V. Bojinova [1], I. Aleksandrova [1,3], N. Topalov [3,4], I. Vaneva [2,3], R. Kuzmanova [2,3], D. Deneva [1]

[1] Clinic of Child Neurology, UMHATNP „St. Naum"
[2] Clinic of Epilepsy, UMHATNP „St. Naum"
[3] Department of Neurology, Medical University-Sofia
[4] Imaging diagnosis Department, UMHATNP „St. Naum"

Introduction: Subcortical band heterotopia is a congenital brain malformation, also known as "double cortex" syndrome, that is affecting more often females. It presents as bilateral and symmetrical bands of gray matter located subcortically. In most cases, it is due to mutations in DCX or LIS 1 gene, and is also combined with other brain malformations. The clinical picture includes an epileptic syndrome, motor and intellectual deficits and/or autistic behavior.

Clinical cases: The cases of a mother and a daughter diagnosed with double cortex syndrome are presented. The clinical course is identical – manifestation of polymorphic epileptic seizures from early childhood, resistant to anticonvulsant therapy and mental retardation. MRI of the brain also shows identical images – "band heterotopia" (double cortex syndrome) and pachygyria. Results of genetic studies are awaited.

Conclusion: Brain MRI is a highly specialized method and of paramount importance for demonstrating various types of malformations of cortical development, including heterotopias, which can be the cause of therapeutically resistant epilepsies, mental retardation and central paresis.

E-mail: iliyana_@abv.bg

403
ТРАВМИ ПРИ ПАДАНЕ ОТ ЕЛЕКТРИЧЕСКА ТРОТИНЕТКА В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ

И. Александрова [1,2], Н. Топалов [1,2], Е. Родопска [1,2], В. Божинова [1]

[1] Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум"
[2] Катедра по неврология, МУ – София
[3] Отделение по образна диагностика

Возенето на електрическа тротинетка носи големи рискове за мускуло-скелетни и черепно-мозъчни травми, особено в детска възраст, поради развитие на голяма скорост, честа липса на предпазни средства и малкия опит. Възможните последици варират от леко мозъчно сътресение до тежка черепно-мозъчна травма (мозъчна контузия) с травматични интракраниални кръвоизливи.

Представени са случаите на две деца с черепно-мозъчни травми след инцидент с електрическа тротинетка. При първата пациентка, при падане от тротинетка, е налице удар на главата тилно, без загуба на съзнание, с последващо гадене и главоболие. Изявяват се пристъпи с характеристиката на вторично генерализирани тонично-клонични, с адверзия на главата и очите надясно. В проведените КТ и МРТ на главен мозък са налице множество контузионни огнища двустранно фронтално. Момичето е проследено след 7 месеца с нова МРТ на главен мозък, която показва двустранни глиозни промени в двата челни дяла и поренцефална киста в медиален темпорален дял. Пациентката е с нормален неврологичен статус.

Вторият пациент е момче на 14 години, което претърпява тежка черепно-мозъчна травма при падане от електрическа тротинетка без обезопасяване. Детето е намерено в коматозно състояние. В КТ на главен мозък са установени фрактура на базата на черепа и на окципиталната кост, кръв в сфеноидалните синуси, субарахноидна хеморагия двустранно, тежък мозъчен едем, а при проследяване се диагностицират дифузни мозъчни контузии, по-изразени вляво фронтално, където има и интрапаренхимен кръвоизлив. При хоспитализация пациентът е в коматозно състояние, трахеостомиран, на апаратна вентилация и със сондово хранене, с данни за квадрипареза. Проследен е с няколко КТ, като в последната, 2 месеца след травмата, са налице контузионни огнища двустранно фронтално и вентрикулна дилатация. Неврологичният статус 2 месеца след травмата показва амблиопия на дясно око, диплопия при поглед надясно, хиперрефлексия в долни крайници с двустранно положителен рефлекс на Бабински и поведенчески промени.

Все по-разпространеното използване на електрически тротинетки увеличава значително рисковете от тежки травми, вкл. и черепно-мозъчни. Това налага задълбочена дискусия в насока на по-добра регулация на използването на електрически тротинетки, особено от деца.

E-mail: iliyana_@abv.bg

ELECTRIC SCOOTER INJURIES IN CHILDREN

I. Aleksandrova [1,2], N. Topalov [1,2], E. Rodopska [1,2], V. Bojinova [1]

[1] Clinic of Child Neurology, UMHATNP "St. Naum"
[2] Department of Neurology, MU-Sofia
[3] Imaging Diagnostics Department

Riding an electric scooter carries high risks of musculoskeletal and brain injuries, especially in children, due to the high speed, frequent lack of safety equipment and little expe-

rience. Possible consequences range from mild concussion to severe brain injuries with traumatic intracranial hemorrhage.

The cases of two children with brain injuries after an electric scooter accident are presented. In the first patient, a fall from the scooter resulted in occipital head trauma without loss of consciousness, followed by nausea and headache. The girl experienced seizures with the characteristics of secondary generalized tonic-clonic. CT and MRI scans of the brain showed multiple contusion lesions bifrontally. The girl was followed up 7 months later with a new MRI of the brain, which showed bilateral gliosis in both frontal lobes and a porencephalic cyst in the temporal lobe. The patient hava a normal neurological status.

The second patient is a 14-year-old boy who suffered severe brain trauma due to a fall from an electric scooter. The child was found in a comatose state. CT scan of the brain revealed fracture of the skull base and the occipital bone, blood in the sphenoid sinuses, subarachnoid hemorrhage bilaterally, severe cerebral edema, and on follow-up, diffuse cerebral contusion was diagnosed, more pronounced in the left frontal lobe, where there was also an intraparenchymal hemorrhage. On hospitalization, the patient was comatose, tracheostomized, on ventilator and tube feeding, with evidence of quadriparesis. He was followed up with several CT scans, and in the last one, 2 months after the trauma, there were contusion foci bilaterally frontally as well as ventricular dilatation. Neurological status 2 months after the trauma showed amblyopia of the right eye, diplopia, hyperreflexia in the lower extremities with bilateral positive Babinski sign, and behavioral changes.

The use of electric scooters significantly increases the risks of severe trauma, including brain injuries. This calls for an in-depth discussion towards better regulation of the use of electric scooters, especially by children.

E-mail: iliyana_@abv.bg

404
ОНЛАЙН АНКЕТНО ПРОУЧВАНЕ ПРИ ХОРА С МИГРЕНА – ЧАСТ1: КЛИНИЧНИ ОСОБЕНОСТИ И НЕГАТИВНО ВЛИЯНИЕ.

В. Тодоров [1,2], М. Трифонова [3], И. Томов [3], Д. Богданова [1,2], И. Миланов [1,2]

[1] УМБАЛНП „Свети Наум“ София
[2] Медицински университет, София
[3] Медицински информационен портал www.diagnosa.info

Въведение. Мигрената води до значително бреме на личностово и обществено ниво като често са засегнати всички сфери от живота. Към момента все още са оскъдни съвременните данни за състоянието на страдащите от мигрена в България. Целта на настоящето проучване е, чрез онлайн анкета, да се съберат данни за клиничните особености и негативното влияние при голям брой участници.

Методи. В периода 10-ти декември 2024 г до 9-ти януари 2025 г., чрез медицинския информационен портал www.diagnosa.info и свързаната Фейсбук страница, бе проведена онлайн анкета насочена към страдащите от мигрена. Беше събрана информация за: демографски характеристики, клиничните особености на заболяването, влияние върху основни сфери от живота.

Резултати. Анкетата е попълнена от 278 души, от които 92% са жени. Осемдесет и четири процента (84%) от участниците са във възрастовата група 25 – 54 г. При 89% от участниците диагнозата е поставена от медицински специалист, при 56% – невролог. При 51% заболяването е с давност над 10 г. Средният интензитета на болката при атака (1-10) е 8,2. Най-честият придружаващ главоболието симптом е свръхчувствителност към светлина. Дванадесет процента (12%) са с честота на пристъпите по-рядко от веднъж месечно; 55% са с 1-3 пристъпа на месец; 16% са с 1-2 пристъпа на седмица; 10% – с 3 – 5 пристъпа на седмица; 5% имат пристъпи всеки ден или почти всеки ден. Заболяването има значително негативно влияние върху работоспособността, социалния живот и всекидневните дейности съответно при 86%, 82% и 67% от участниците. Шестдесет и шест процента (66%) съобщават за значителна нужда от помощ и подкрепа от близки по време на пристъп.

Заключения. Прилагането на онлайн анкети позволява бързо събиране на данни от големи групи хора от общата популация. Резултатите от настоящето проучване хвърлят светлина върху някои основни клинични особености и негативното влияние при страдащите от мигрена у нас. Подобно на проучвания от други страни и нашето разкрива значителния неблагоприятен ефект на заболяването върху важни аспекти от живота.

E-mail: v_todorov_1986@abv.bg

405
ОНЛАЙН АНКЕТНО ПРОУЧВАНЕ ПРИ ХОРА С МИГРЕНА – ЧАСТ2: ТЕРАПЕВТИЧНИ ОСОБЕНОСТИ.

В. Тодоров [1,2], М. Трифонова [3], И. Томов [3], Д. Богданова [1,2], И. Миланов [1,2]

[1] УМБАЛНП „Свети Наум“ София
[2] Медицински университет, София
[3] Медицински информационен портал www.diagnosa.info

Въведение. Мигрената е първично главоболие, което засяга предимно хора в трудоспособна възраст. Терапевтичните подходи включват използването на симптоматични и профилактични медикаменти, както и промени в начина на живот. Към момента все още липсва достатъчно актуална информация за характеристиките на страдащите от мигрена у нас. Целта на настоящето проучване е чрез онлайн анкета да се съберат данни за терапевтичните особености при голям брой участници.

Методи. В периода 10-ти декември 2024 г до 9-ти януари 2025 г., чрез медицинския информационен портал www.diagnosa.info и свързаната Фейсбук страница, бе проведена онлайн анкета насочена към страдащите от мигрена. Беше събрана информация за: видове използвани терапии, удовлетвореност от лечението, наличие на странични ефекти, степен на интерес към нови терапии, информираност по отношение на новите терапии.

Резултати. Анкетата е попълнена от 278 души. Седемдесет и осем процента (78%) от анкетираните съобщават, че използват обезболяващи лекарства без рецепта; 49% използват противомигренни лекарства по рецепта; 29% – практикуват промяна в начина на живот; 25% използват физиотерапия; 22% – алтернативни терапии; а 2% не използват терапия. При 48% единствената медикаментозна терапия са обезболяващите без рецепта, 19% използват само медикаменти по рецепта, а 30% използват и двата вида медикаментозни лечения. Осемнадесет процента (18%) от анкетираните съобщават за налични странични реакции от прилаганите лечения. Двадесет и осем процента (28%) съобщават че са удовлетворени от използваните терапии, 48% имат неутрална позиция (нито удовлетворен, нито неудовлетворен), а 24% са неудовлетворени. Деветдесет процента (90%) имат интерес към нови терапии, но 91% не са запознати с лечение с моноклонални антитела.

Заключения. Обезболяващите без рецепта са най-често използваните медикаменти (78% от участниците). Около 50% използват антимигренни медикаменти по рецепта. Повечето страдащи имат ниска степен на удовлетвореност от

широко използваните терапии, имат интерес към използването на нови терапевтични подходи, но са все още слабо осведомени за наличните нови класове медикаменти.

E-mail: v_todorov_1986@abv.bg

406
ПЪРВО ОПИСАНИЕ НА ГЕНЕТИЧНО ВЕРИФИЦИРАНА ФАТАЛНА ФАМИЛНА ИНСОМНИЯ В БЪЛГАРИЯ

А. Андреева [1,2], В. Вутова [5,6], А. Тодорова [3,4], Т. Тодоров [4], С. Чернинкова [1,2], И. Търнев [1,2,7]

[1]Клиника по нервни болести, УМБАЛ „Александровска“, София
[2] Катедра по Неврология, МУ София
[3] Катедра Медицинска Химия и Биохимия, МУ София
[4] Генетична Медико-Диагностична Лаборатория “Геника„
[5] Клиника по психиатрия, УМБАЛ „Александровска“, София
[6] Катедра по психиатрия, МУ София
[7] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София

Фаталната фамилна инсомния е рядко невродегенеративно заболяване, предизвикано от мутация в гена за прионовия протеин (PRNP), унаследяващо се по АД модел.

Представяме пациентка с фамилна анамнеза за прионово заболяване

Пациентка на 47 г. с начало на оплакванията преди 1 година и изява на соматизационно-тревожна и делироподобна симптоматика, нарушена концентрация, внимание, инсомния и дискоординационни смущения.

Проведеното генетично изследване установи носителство на фамилната мутация c.532G>A, p. Asp 178Asn в PRNP гена.

Представяме първият за България генетично верифициран случай на Фатална фамилна инсомния

E-mail: albenaandreeva3@gmail.com

407
РЕДКИ ПРОЯВИ НА ИМУНОСВЪРЗАНА ТОКСИЧНОСТ – НЕВРОЛОГИЧНИ ПРОЯВИ. КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

Т. Чамова [1,2], П. Дачева [1], Й. Ямакова [2,3], И. Търнев [1,4]

[1] Експертен център по наследствени неврологични и метаболитни заболявания, Клиника по Нервни болести, УМБАЛ „Александровска“
[2] Медицински Университет – София
[3] Клиника по анестезиология и интензивно лечение, УМБАЛ „Александровска“
[4] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София

Въведение: Имунните checkpoint инхибитори (ICI) се прилагат все повече и представляват ефективна терапия при редица онкологични заболявания. Техните нежелани лекарствени реакции не са напълно изяснени, но съществуват данни за автоимунни процеси, като последствие от лечението с тях. Pembrolizumab е ICI, представляващо хуманизирано моноклонално антитяло срещу programmed cell death protein 1 (PD-1). Той е одобрен за лечение на метастатични меланоми и солидни тумори, като недребноклетъчен белодробен карцином и карцином на хранопровода.

Клиничен случай: Представяме пациент на 61 г., който развива клинични прояви на миастения гравис, миозит и миокардит около 1 седмица след започване на лечението с Pembrolizumab за Melanoma malignum. При имунологичното изследване на болния се установяват следните положителни антитела: antiAchR AB, anti-titin and ati-Yo. Диагнозата е забавена в извънболничната помощ, както и последващото лечение. Болният беше последователно лекуван с кортикостероиди, имуноглобулини, плазмафереза и Rituximab със значимо подобрение подобрение.

Заключение: Докато данните за автоимунни заболявания, резултат от токсичност от имунотерапиите нарастват, все още не съществува изработен консенсус за лечение на такива болни. Широката употреба на ICI налага създаването на стандарти за лечение и грижи при болни с изява на имуносвързана токсичност с различна органна локализация.

Ключови думи: Миастения гравис, PD-1 инхибитор, миозит, миокардит, Pembrolizumab, имунни checkpoint инхибитори

E-mail: teodoratch@abv.bg

408
БОТУЛИНОВА ИНТОКСИКАЦИЯ СЛЕД ПРИЛАГАНЕ НА БОТОКС С КОЗМЕТИЧНА ЦЕЛ

Е. Ваврек [1], З. Николова [1], В. Йотова [1], Й. Тодоров [1], Ц. Кръстев [1], Н. Мурадян [1], Е. Василева [1]

[1] УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ”, София, Клиника по интензивно лечение на нервни болести

Цел: Представяме случай на болна от 09.2024 с данни за вероятна ботулинова интоксикация след инжекционно поставяне на ботокс с козметична цел.

Обосновка: Ботокс се използва в козметиката, но макар и рядко при такива приложения, особено при липса на медицински контрол може да се регистрират неврологични усложнения.

Клиничен случай: 71 годишна пациентка беше приета в клиниката около 2 седмици след поставяне на ботокс с козметични цели, след което започват оплаквания от диплопия, а седмица по-късно се добавят птоза на клепачите, дисфония, дизартрия, трудности при дъвченето, обща слабост. При прегледа е обективизирана и слабост на аксиалната мускулатура, както и нормални зенични реакции. В хода на хоспитализацията се добави и дисфагия. Проведоха се ЯМР на глава със съдова програма, без данни за значима патологична находка, изследваха се антитела за миастения гравис – без наличие на ацетилхолинови и анти- МУСК антитела, ЕМГ с данни за пресинаптично засягане. При пациентката се проведе лечение с имуновенин, метилпреднизолон. При изписването се обсъдиха възможни Eaton-Lamber синдром (без данни за подлежащ процес от наличните до изписването изследвания), серонегативна миастения и ботулинова интоксикация от приложения ботокс.

Заключение: Нашият случай, както и изнесените впоследствие и в медиите подобни случаи, показват необходимостта от стриктен медицински контрол при козметичното прилагане на ботокс.

E-mail: dr.v.yotova@gmail.com

409
КОГНИТИВНИ НАРУШЕНИЯ ПРИ ПАЦИЕНТИ С ОСТРА ИНТОКСИКАЦИЯ С ВЪГЛЕРОДЕН ОКСИД – ПРИЛОЖЕНИЕ НА НЕВРОПСИХОЛОГИЧНА БАТЕРИЯ ЗА ОЦЕНКА.

Д. Цакова [1], Ф. Цаков [2], М. Петкова [2], М. Гешева [2], А. Лукова [2]

[1] Военномедицинска Академия, София, Консултативно-приемно отделение
[2] УМБАЛСМ „Пирогов“, София, Клиника по Токсикология

VYVGART®▼
20 mg/ml концентрат
за инфузионен разтвор
(efgartigimod alfa)



VYVGART:

лекувай причината виж ефекта

Доказано подобрение в способността на пациентите да извършват ежедневни дейности[1*]

Първият и единствен IgG Fc фрагмент, одобрен за лечение на възрастни пациенти с **генерализирана Миастения гравис** (gMG), които са положителни за антитела срещу рецептори за ацетилхолин (AChR).[2,3]

*Vyvgart е показан като допълваща терапия към стандартната терапия за лечение на възрастни пациенти с генерализирана миастения гравис (gMG), които са положителни за антитела срещу рецептори за ацетилхолин (AChR).

Първична крайна точка на проучването ADAPT: Дял на AChR антитяло-положителни пациенти (AChR-Ab+), отговарящи на MG-ADL в цикъл 1: VYVGART 67,7 % (44/65), placebo 29,7 % (19/64); p < 0,0001.[1]

Съкращения:
Ab, антитяло; AChR, ацетилхолинов рецептор; Fc, домейн на IgG; gMG, генерализирана Миастения гравис; IgG, имуноглобулин Г; MG-ADL, Миастения гравис ежедневни дейности.

Референции:

1. Howard JF et al. Lancet Neurol 2021;20(7):526-536.
2. VYVGART. Кратка характеристика на продукта.
3. Wolfe GI et al. J Neurol Sci 2021;430:118074.

Докладване на нежелани реакции

▼ Този лекарствен продукт подлежи на допълнително наблюдение. Това ще позволи бързото установяване на нова информация относно безопасността. От медицинските специалисти се изисква да съобщават всяка подозирана нежелана реакция.

Лекарствен продукт по лекарско предписание. Преди да предпишете лекарствения продукт, моля запознайте се с пълния текст на неговата КХП. Само за медицински специалисти.

Медисън Фарма България ЕООД:
Бул. Цариградско шосе 115М
Европейски Търговски Център, сграда Д. ет.1
1784 гр. София
email: safety.bulgaria@medisonpharma.com
Тел.: +359 29 928 032

EU-VYV-22-00003 BG-ARGX-001-01/2025
Дата на изготвяне: 01.2025 ИАЛ-1900-16.1.2025 г.

MEDISON | argenx

(I) Цел и обект на изследването: Въглеродният оксид (CO) е сериозна невротоксична отрова. Основният патогенетичен механизъм на интоксикацията е способността на CO да се свърже с молекулата на хемоглобина, което намалява транспортният капацитет на кръвта за кислород и води до тъканна хипоксия. CO оказва и директен ефект върху клетъчното дишане, като блокира дихателната верига в митохондриите.

Интоксикацията се съпътства от ранни, непосредствени или късни (отсрочени) усложнения, вкл. персистиращи когнитивни дефицити. Последните утежняват протичането на заболяването и често са причина за инвалидизация на пострадалите. Представяме обобщените данни за 138 пациенти, хоспитализирани в Клиника по Токсикология при УМБАЛСМ „Н. И.Пирогов“ и проследени в динамика (табл.1).

(II) Материал и методи: В проучването са включени 138 пациенти с остро отравяне с CO, на възраст 18-90 г. Проведени са химико-токсикологичен анализ с проследяване нивата на карбоксихемоглобин, рентгенографии бял дроб, КТ-глава, GCS-скала, ЕЕГ. Невропсихологичното тестуване е проведено с батерия, включваща Mini-Mental State Examination (MMSE), Isaac`s set test (IST), Trial Making Test (TMT-A, TMT-B), Symbol Digit Modalities Test (SDMT).

(III) Резултати: Маркери за смутено когнитивно функциониране се наблюдават сигнификантно при тестовете TMT-B и SDMT, индикиращи забавена психомоторна скорост и смутени екзекутивни функции. Една година след CO-интоксикацията, при повечето проследени случаи когницията се възстановява в широки граници на нормата, но част от пациентите споделят, че когнитивният им ресурс е по-нисък в сравнение с преморбидните им нива.

(IV) Заключение: CO-интоксикацията може да причини сериозни когнитивни нарушения. Продължителността на експозиция на CO и времето от инцидента до хоспитализацията са важни фактори за прогнозата. Увреденото съзнание е предиктор за развитие на късни неврологични последици. Когнитивното функциониране се подобрява сигнификантно след хипербарна оксигенация. При едногодишно проследяване когницията се възстановява в широки рамки на нормата, като част от пациентите споделят, че когнитивният им ресурс е по-нисък от преморбидното ниво. Необходим е алгоритъм за проследяване и лечение на пациенти с когнитивни нарушения след остра интоксикация с CO.

E-mail: di_nerves@mail. bg

NEUROPSYCHOLOGICAL DISORDERS IN PATIENTS WITH SEVERE INTOXICATION WITH CARBON MONOXIDE.

D. Tsakova [1], F. Tsakov [2], M. Petkova [2], M. Gesheva [2], A. Loukova [2]

[1] Military Medical Academy – Sofia, Bulgaria, Consulting and diagnostic department.
[2] Pirogov University Hospital, Sofia, Bulgaria, Toxicology Clinic.

(I) Introduction: Carbon monoxide (CO) is a serious neurotoxic poison and commonly results in delayed neuropsychological outcome (dNPO). We present summarized data of 138 patients with acute Carbon monoxide poisoning, hospitalized in Toxicology Clinic-Pirogov University Hospital, Sofia. Our previous results identified risk factors and predictors for developing dNPO, such as duration of exposure, timing of the incident, pre-hospital delay, rate of elimination of CO.

(II) Methods: A battery of neurocognitive tests was used for assesment the cognitive impairments after the intoxication. It consists of Mini-Mental State Examination (MMSE), Isaac`s set test, Trial Making Test (TMT-A, TMT-B), Symbol Digit Modalities Test (SDMT). Chemical-toxicological analysis, Computer Tomography, chest X-ray, GCS scores, Electroencefalography, Carboxyhemoglobin (CarbHb) levels (in percentage) were analyzed.

(III) Results: The significant markers of cognitive dysfunction are found in TMT-B and SDMT. One year after CO-intoxication, in most of patients the cognition is restored to the wide range of normal, but the patients report that their cognitive resource is lower than premorbid level.

(IV)Conclusions: Patients with severe CO-intoxication have some neuropsychological changes as delay of psychomotor speed and altered executive functioning. In some cases, the cognitive impairments may persist for months-to-year. The duration of exposure to CO is an important factor for the prognosis. Altered consciousness can predict the development of dNPO, whereas CarbHb levels was not a predictor. Cognitive functioning improved significantly after hyperbaric oxygenation and subsequent neuroprotection at home. The best approach requires immediate hospitalization, treatment and searching for potential risk factors and predictors of the severity of intoxication and prognosis.

E-mail: di_nerves@mail.bg

410

ПСИХООРГАНИЧЕН СИНДРОМ НА ФОНА НА ХИПОНАТРИЕМИЯ СЛЕД ПЪРВИ КУРС КОМБИНИРАНА ХИМИОТЕРАПИЯ

М. Чолакова, Н. Михнев, А. Сартин, Ив. Стайков

[1] Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда,
Клиника по неврология

Въведение: Хипонатриемията е най-често срещаното електролитно нарушение, с разпространение от 20% до 35% сред хоспитализираните пациенти. Едно от най-драматичните усложнения на хипонатриемията е мозъчния оток. Бързата ѝ корекция може да доведе до синдром на осмотична демиелинизация. Хипонатриемията предизвиква увеличаване на вътреклетъчната течност и интерстициалната течност. Изчерпването на вътреклетъчните електролити и неелектролитните осмолити е отговорно за движението на водата от вътреклетъчното пространство в извънклетъчното пространство.

Методи: компютърна томография(КТ), магнитно-резонансна томография(МРТ), параклинични изследвания, ликворно изследване

Клиничен случай: Касае се за пациентка на 62 год. с оплаквания от 4 дни – поръщане, диария, главоболие, след първи курс химиотерапия в Турция по повод инвазивен дуктален мамиларен карцином, с perjeta (pertuzumab 840 mg), hercepter (trastuzumab) 465,6 mg, taxotere (dosetaksel) 115,5 mg, carboplatin 400,98 mg. Първочнално при пациентката не се установи огнищна неврологична симтпоматика. Впоследствие се наблюдаваха пристъпи по типа на тонично клонични, последвани от психомоторна възбуда. От изследванията се установи диселектролитемия (натрий – 105 ммол/л, калий 3.0 ммол/л), КТ на глава и МРТ – без данни за патологични отклонения. За корекция на хипонатриемията се стартира терапия 20% натриев хлорид в 500 мл физиологичен разтвор на скорост 15 мл/час, с изследване на серумен натрий на всеки 4-ти час (изображение 1). Допълнително се стартира терапия с натриев валпроат. Проведе се ликворно изследване – без данни за отклонения, вкл. негативна вирусология, както и липса на атипични клетки, не се установиха и автоантитела срещу

следните антигени: amphiphysin, CV 2, PNMA 2/Ta, Ri, Yo, Hu, Recoverin, SOX 1, Titin, Zic 4, GAD 65, Tr(DNER). След постепенно коригиране на серумното ниво на натрия при пациентката се наблюдава обратно развитие на симптоматиката. Първоначално пациентката бе брадипсихична, впоследствие с пълно отзвучаване на огнищната неврологична симптоматика.

Заключение:Хипонатриемията е най-честото електролитно нарушение при пациенти провеждащи химиотерапия. Представеният клиничен случай подчертава сложността и многофакторната ѝ етиология. Антинеопластичните лекарства могат да допринесат за настъпването на хипонатриемия чрез различни механизми – токсични тубулни увреждания, хиповолемия, синдром на неадекватна секреция на антидиуретичен хормон. Честотата ѝ е по-висока при комбинирани терапии.

E-mail: maria.veskova.cholakova@gmail.com

411
НЕВРОЛОГИЧНИ УСЛОЖНЕНИЯ ПРИ ПАЦИЕНТИ С МАЛИГНЕН МЕЛАНОМ ПРОВЕЖДАЩИ БИОЛОГИЧНА ТЕРАПИЯ С ИПИЛИМУМАБ И НИВОЛУМАБ – КЛИНИЧНИ СЛУЧАИ.

К. Михайлова, А. Симеонова , Ив. Стайков

Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда, Клиника по неврология

Инхибиторите на контролните точки са в основата на лечение на злокачествени заболявания. Комбинираната имунотерапия с Ипилимумаб и Ниволумаб е златният стандарт при пациенти с малигнен меланом. Неврологичните усложнения могат да засегнат периферната и централната нервна система.

Методи: анамнеза, соматичен и неврологичен статус, лумбална пункция, компютърна томография (КТ), магнитно-резонансна томография (МРТ), електромиографско изследване (ЕМГ)

Клиничен случай и аргументи:

Представяме 55-годишна пациентка постъпваща с оплаквания от изкривяване на лява, впоследствие и на дясна лицева половина. Пациентката е с известен малигнен меланом на имунотерапия с Ипилимумаб/Ниволумаб. От неврологичния статус се установи двустранна периферна лезия на 7-ми ЧМН, арефлексия за долни крайници, статична и локомоторна атаксия. При постъпването бяха проведени КТ на главен мозък без данни за вторични лезии и лумбална пункция с белтъчно-клетъчна дисоциация. След консултация с онколог, се обсъди, че неврологичната симптоматика е имуноиндуцирана и се статира терапия с метилпреднизолон с последващо пълно обратно развитие на симптоматиката.

Представяме и 50 годишен пациент постъпващ с оплаквания от изтръпване в долни и горни крайници, придружено със слабост в последните. Пациентът е с известен малигнен меланом на имунотерапия с Ипилимумаб/Ниволумаб. При постъпването се установи полиневритен синдром за четирите крайника с арефлексия и двигателен дефицит. Проведе се ЕМГ с данни за демиелинизираща сензо-моторна полиневропатия и лумбална пункция с даани за белтъчно-клетъчна дисоциация, без вторични лезии от проведен МРТ на гръбначен стълб. Обсъди се имуносвързана токсичност от провежданата терапия и се започнаха кортикостероиди с последващо подобрение на симптоматиката.

Заключение: Автоимунната невротоксичност е сериозна нежелана реакция, която може да възникне в хода на имунотерапия при злокачествени заболявания като малигнен меланом. Ранното разпознаване е от ключово значение за подобряване качеството на живот и намаляване на смъртността при пациентите.

E-mail: maria.veskova.cholakova@gmail.com

412
ПРОСЛЕДЯВАНЕ НА ЕФЕКТА ОТ ВКЛЮЧВАНЕТО НА АДАПТИРАНА КИНЕЗИТЕРАПИЯ В ЛЕЧЕНИЕТО НА ПАЦИЕНТ С ХИПОПИТУИТАРИЗЪМ, SPINA BIFIDA OCCULTA, ВРОДЕН ЕКВИНОВАРУС

С. Костадинова-Петрова [1,2], Т. Димитрова [3], Р. Генчева [4], Р. Иванова [1,2], Е. Цолова-Стаменова [2], И. Жингов [1], Л. Пенчев [1], В. Гергелчева [2]

[1] СУ “Св. Климент Охридски“, Медицински факултет, Катедра „Неврология, психиатрия, физиотерапия и рехабилитация, превантивна медицина и обществено здраве“

[2] Клиника по нервни болести, Университетска болница „Софиямед“

[3] Клиника по нервни болести, УМБАЛ „Александровска“

[4] СУ “Св. Климент Охридски“, Факултет по науки за образованието и изкуствата, катедра „Начална училищна педагогика“

Въведение: Представя се клиничен случай на пациент на 15 г. с вродена аномалия на хипофизата, spina bifida occulta на S 1, хипопитуитаризъм, вроден пес еквиноварус на десен крак, неврогенен пикочен мехур, за който към цялостното лечение е адаптирана и приложена индивидуална кинезитерапевтична програма.

Цел: Проследяване на ефекта от включването на кинезитерапията в комплексното лечение на пациент с хипопитуитаризъм, spina bifida occulta, вроден еквиноварус за период от 12 месеца.

Материал и методи: Дете на 15 г. от женски пол, обективно в задоволително общо състояние. Родено от втора патологично протекла бременност и първо раждане по оперативен механизъм 4 седмици преди термин с 1400 тегло, ръст 41 см с talipes equinovarus, опериран на 6 мес възраст, проходила на 15 г., с нормално невропсихично развитие. След 10 г. възраст започнала да стъпва накриво с дясното краче. На 13 г. възраст е установена spina bifida occulta на S 1 и неврогенен пикочен мехур. Постъпва в клиниката по неврология в „УМБАЛ СофияМед“ за уточняване и лечение. Двигателна дейност – talipes equinovarus в дясно с плантарнофлексионна контрактура, нарушена поза и походка, флексионни контрактури в лакетни стави. Клинично са проследени : обем на движение по SFTR методика, сантиметрия, тест за мускулна слабост (ММТ), позиция на тялото, походка, тест за скъсени мускули. Насочена за кинезитерапия в дългосрочен план. Кинезитерапевтичните мероприятия са насочени към възстановяване на мускулната сила, подобряване на походката, повлияване обема на движение в засегнатите стави, както и за изграждане на правилни двигателни навици.

Резултати: За проследения период при променени антропометрични данни се наблюдава балансирано подобрение в изследваните показатели.

Заключение: Кинезитерапията е ефективна част от комплексното лечение при променящи се антропометрични показатели и на пациента са дадени препоръки за изпълнение на адаптирана кинезитерапевтична програма с поменящо се натоварване в домашна среда.

Ключови думи: кинезитерапия, пес еквиноварус, комплексно лечение

E-mail: hristova.slava@gmail.com

413
ДИСОЦИАТИВНИ НЕВРОЛОГИЧНИ РАЗСТРОЙСТВА: РОЛЯТА НА КЛИНИЧНИЯ ПСИХОЛОГ В НЕВРОЛОГИЧНАТА ПРАКТИКА

Г. Петкова

УМБАЛ Софиямед, Философски факултет на СУ " Св. Климент Охридски"

Резюме

Въпреки че неврологията традиционно се фокусира върху органичните заболявания на централната и периферната нервна система, в клиничната практика все по-често се срещат пациенти със симптоми, които не могат да бъдат обяснени с неврологична патология. Дисоциативните неврологични разстройства, известни още като функционални неврологични разстройства, представляват състояния, при които пациентите изпитват двигателни, сензорни или когнитивни нарушения без установима органична причина. Клиничният психолог играе съществена роля в диагностиката и лечението на тези състояния, които често са свързани с предходен стрес, травма или психосоциални фактори. Освен дисоциативните разстройства, психологът в клиниката по неврология участва активно в оценката и терапията на пациенти с хронична болка, главоболие, епилепсия, деменции и пост-инсултни когнитивни нарушения. Чрез психологическа оценка и целенасочена терапия се постига подобрение на състоянието на пациентите и се намалява рискът от хронифициране на симптомите. Престоящия постер разглежда значението на клиничния психолог в неврологичната практика, както и най-често срещаните заболявания, при които неговата намеса е от ключово значение.

414
СПИСАНИЕ „БЪЛГАРСКА НЕВРОЛОГИЯ" НА25 ГОДИНИ

К. Камбуров [1]

[1] Софийски университет "Св. Климент Охридски"

Целта на постера е запознаване на научната общност с утвърденото българско научно списание издавано от Българското дружество по неврология (БДН). Представени са новостите в „Българска неврология".

За изминалите двадесет и пет години са издадени 110 броя на „Българска Неврология", включително специализирани суплементни издания с консенсуси в сферата на неврологичните заболявания, както и конферентни и конгресни сборници.

Всички броеве са пуликувани с отворен достъп (https://nevrologiabg.com/journal/)

Електронно публикувани като самостоятелни дигитални обекти са над 160 статии в периода от 2019 до 2025г.

Хартиеното издание с ISSN 1311-8641 се депозира и индексира от Националната библиотека „Св. Св. Кирил и Методий" (https://www.nationallibrary.bg) и Централната медицинска библиотека (http://nt-cmb.mu-sofia.bg/).

Електронното издание с ISSN 2815-2522 се индексира от DOAJ (Directory of Open Access Jornals, https://doaj.org/toc/2815-2522) и Националното хранилище за отворен достъп до научна информация (https://www.bpos.bg/).

Налични са постоянни цифрови идентификатори на електронно публикуваните статии – ARK (от 2019), DOI (от 2025).

Дългосрочно съхранение на електронното издание е допълнително осигурено чрез PKP Preservation Network, LOCKSS, CLOCKSS, а от 2025 и чрез репозиториума Zenodo (https://zenodo.org/communities/neurology).

Електронното издание е с нов типографски изглед, като се използват шрифтове с обновена графична форма, съответстваща на съвремената тенденция за българско шрифтово оформление и изчертание на знаците на кирилица („българска кирилица").

E-mail: k_kamburov@phls.uni-sofia.bg

25 YEARS "BULGARIAN NEUROLOGY" JOURNAL

C. Kamburov [1]

[1] Sofia University "St. Kliment Ohridski"

The aim of the poster is to introduce to the scientific community a well-established Bulgarian scientific journal published by the Bulgarian Society of Neurology (BSN). Up-to date news of "Bulgarian Neurology" Journal are presented.

Over the past twenty-five years, 110 issues of "Bulgarian Neurology" Journal have been published, including specialized suplementary issues with consensus papers in the field of neurological diseases, as well as conference and congress proceedings.

All issues are provided with open access (https://nevrologiabg. com/journal/)

More than 160 articles have been published electronically as stand-alone digital objects in the period 2019 – 2025.

The paper edition with ISSN 1311-8641 is deposited and indexed by the National Library (https://www.nationallibrary.bg) and the Central Medical Library (http://nt-cmb.mu-sofia.bg/).

The electronic edition with ISSN 2815-2522 is indexed by DOAJ (Directory of Open Access Journals, https://doaj.org/toc/2815-2522) and the Bulgarian Portal for Open Science (https://www.bpos.bg/).

Persistent digital identifiers for electronically published articles are also attached to the corresponding articles – ARK (from 2019), DOI (from 2025).

Long-term preservation of the electronic edition is further provided through the PKP Preservation Network, LOCKSS, CLOCKSS, and from 2025 through the Zenodo repository (https://zenodo.org/communities/neurology).

The online edition of the journal has a new typographic layout, using fonts with an updated graphic form, in line with the current trend for Bulgarian font layout, representing cyrillic characters ("Bulgarian Cyrillic").

E-mail: k_kamburov@phls.uni-sofia.bg

415
МУЛТИПЛЕН МИЕЛОМ С РАННИ НЕВРОЛОГИЧНИ УСЛОЖНЕНИЯ И ЕКСТРЕМНО ВИСОКА ПРОТЕИНОРАХИЯ

А. Стоянова [1,2], Ш. Мехрабиан [1,2], Д. Бележанска [1,2], И. Дрехарова [1,2], Я. Желев [1,2], С. Скелина [1,2], Б. Каменов [3], М. Петрова [1,2], Л. Трайков [1,2]

[1]Клиника по Неврология, УМБАЛ Александровка, София, България
[2]Катедра по Неврология, УМБАЛ Александровка, Медицински Университет – София, България
[3]Клиника по Неврохирургия, УМБАЛ "Св. Иван Рилски", София, България

Абстракт:

Въведение: Мултиплениият миелом (ММ) с ангажиране на централната нервна система (ЦНС) е рядка форма на екстрамедуларно засягане, която се характеризира с плазмоцитна инфилтрация на ЦНС, менингите или цереброспиналната течност. Наблюдава се при малък брой случаи на новодиагностициран ММ и при около 1/5 от екстрамедуларните рецидиви, обикновено две или три години след поставяне на първоначалната диагноза. Инфилтрацията на ЦНС

или менингите е по-рядка при миелома, отколкото при другите хематологични злокачествени заболявания, като засяга под 1% от пациентите и има много лоша прогноза.

Клиничен случай: Представяме случай на 49 годишна полиморбидна пациентка, презентираща се с три епилептични припадъка, бъбречна недостатъчност (креатинин 275ммол/л, урея 13ммол/л), с повишени възпалителни маркери (CRP 110мг/л, левкоцитоза 22,9x10^9/л), на фона на които – субферилитет, общомозъчна неврологична симптоматика с качествени и количествени нарушения на съзнанието, в съчетание с фокален неврологичен дефицит, изразяващ се в долна спастична параплегия и тазово-резервоарни нарушения. С данни от проведеното ликворно изследване за силно ксантохромен ликвор, екстремна протеинорахия (12,7г/л), при дискретна плеоцитоза (левкоцити 12x 10^6, еритроцити 1x 10^6), ниски нива на глюкоза (1,93ммол/л, реф.2,22-4,44ммол/л), отрицателен вирусен панел (CMV-DNA, EBV-DNA, HSV 1/2-DNA, HHV 6,7-DNA, VZV-DNA, EV-RNA), отрицателни тестове за ХИВ и сифилис в ликвора, отрицателни тестове за ТБК и имунологични маркери в серума. От проведения МРТ на торакален отдел са налични данни за раздробена компресионна фрактура на тялото на Th 12 с ретропулсия на костни фрагменти към спиналния канал, компресивна миелопатия на същото ниво, както и компресионни фрактури на телата на C 5, C 7, Th 5, Th 6, Th 8, Th 9 и Th 11. МРТ на глава показва единични малки T 2/FLAIR хиперинтенсни промени двустранно перивентрикуларно. След овладяване на възпалителните маркери, бъбречната недостатъчност и появилата се тежка коагулопатия в отделение за интензивни грижи, е извършена вертебропластика и стабилизация в клиника по неврохирургия. При интервенцията е взета тъканна проба, като резултатите от проведеното хистопатологично изследване доказват наличие на плазматични клетки при новодиагностициран мултиплен миелом.

Дискусия и заключение: При представения случай на хистопатологично доказан мултиплен миелом, има индиректни данни за ранно засягане на ЦНС с епилептични припадъци, общомозъчна симптоматика, ликворна плеоцитза и екстремно висока протеинорахия. Екстремно високата неселективна протеинорахия може да бъде обяснена чрез два механизма: увеличено преминаване на серумни протеини, поради нарушена кръвно-мозъчна бариера и намалена ликворна циркулация, поради механична обструкция на ликворно-дренажните пътища. В клиничен аспект, при екстремно висока протеинорахия, в съчетание с неврологична симптоматика, в диференциално-диагностичен план е уместно да се обсъди злокачествено хематологично заболяване, независимо, че при имунофиксация (ИМФ) на серум може да липсват данни за моноклонален парапротеин.

Ключови думи: Мултиплен миелом, екстрамедуларно засягане, централна нервна система, екстремно висока протеинорахия, компресионна фрактура.

416
НАЙ-ЧЕСТО СРЕЩАНИТЕ ПСИХИАТРИЧНИ КОМОРБИДНОСТИ ПРИ БЪЛГАРСКИ ПАРАЦИЕНТИ С ЕПИЛЕПСИЯ – ОСНОВНИ КЛИНИЧНИ ХАРАКТЕРИСТИКИ

Д. Тричкова [1], А. Николова [1], И. Ванева [1,2], Р. Кузманова [1,2],

[1]Клиника по нервни болести за пароксизмални състояния, Многопрофилна болница за активно лечение по неврология и психиатрия, „Св. Наум“, София
[2]Медицински Университет, София

Цел: Целта на изследването е да определи и сравни връзката на най-често срещаните психиатрични коморбидности при български парациенти с епилепсия с основните клинични характеристики.

Клинична обосновка: Психиатричните заболявания засягат около една трета от пациентите с епилепсия през целия им живот и тяхната честота е много по-висока при високо-рисковите групи пациенти като тези с терапевтично-резистентна епилепсия.

Материали и методи: Проучваната група се състои от 129 участника, 104-ма от които бяха раздпределени в 4 групи според наличието на едни от най-често диагностицираните психиатрични заболявания при нашите пациенти с епилепсия: 1. Разтройства на личността и настроението n=25. 2; Леко до умерено депресивно разстройство n = 26; 3. Тревожно разстройство n= 32; 4. Дисоциативни и конверсионни разтройства n= 21. Сформирана е контролна група с подобен брой участници с епилепсия n= 25, които са без съпътстващи психиатричнна коморбидност. Анализирани са някои социално-демографски и клинични характеристики на епилептичното заболяване при всички пациенти.

Резултати: Анализът показва отрицателното влияние на психитричните заболявания върху наличието на епилептични пристъпи, нежеланите лекарствени реакции.

Заключение: Основният извод от нашето изследване е наличието на взаимодействие между психиатричните заболявания, клиничния ход на заболяването и необходимостта от комплексна грижа и целенасочени изследвания за индивидуалното анализиране, ранното откриване и лечение на психиатричните заболявания при пациенти с епилепсия.

417
НАЙ-ЧЕСТО СРЕЩАНИТЕ ПСИХИАТРИЧНИ КОМОРБИДНОСТИ ПРИ БЪЛГАРСКИ ПАРАЦИЕНТИ С ЕПИЛЕПСИЯ И ВРЪЗКАТА С КАЧЕСТВОТО ИМ НА ЖИВОТ

И. Ванева [1,2], Д. Тричкова [1], А. Николова [1], Р. Кузманова [1,2],

[1]Клиника по нервни болести за пароксизмални състояния, Многопрофилна болница за активно лечение по неврология и психиатрия, „Св. Наум“, София
[2]Медицински Университет, София

Цел: Целта на изследването е да определи и сравни връзката на най-често срещаните психиатрични коморбидности при български парациенти с епилепсия с тяхното въздействие върху определени аспекти на качеството на живот.

Материали и методи: Проучваната група се състои от 129 участника, 104-ма от които бяха раздпределени в 4 групи според наличието на едни от най-често диагностицираните психиатрични заболявания при нашите пациенти с епилепсия: 1. Разтройства на личността и настроението n=25. 2; Леко до умерено депресивно разстройство n = 26; 3. Тревожно разстройство n= 32; 4. Дисоциативни и конверсионни разтройства n= 21. Сформирана е контролна група с подобен брой участници с епилепсия n= 25, които са без съпътстващи психиатричнна коморбидност.

Всички пациенти попълниха два въпросника: Българската версия на качество на живот при епилепсия 89 и Българската версия на SIDAED – оценка на страничните ефекти при лечение с антиепилептични медикаменти.

Резултати: Психиатричната коморбидност повлиява отрицателно всички аспекти на качеството на живот

при пациенти с епилепсия, като тези, свързани с физически проблеми, емоционално благополучие и когнитивни функции, са най-значително засегнати.

Заключение: Налице е категорична връзка между психиатричните заболявания при пациенти с епилепсия и влошеното качество на живот.

418
ПОДОБРЯВАНЕ НА КОМУНИКАЦИЯТА МЕЖДУ МЕДИЦИНСКИТЕ СЕСТРИ И ПАЦИЕНТИТЕ С ЕПИЛЕПСИЯ

В. Тодорова, Т. Фиркова, Т. Кайтазова

Клиника по нервни болести за пароксизмални състояния, Многопрофилна болница за активно лечение по неврология и психиатрия, „Св. Наум“, София

Въведение: Медицинските сестри участват активно в наблюдението и лечението на пациенти със сложни медицински заболявания, каквато е епилепсията. Епилепсията е хронично заболяване, което засяга 1% от населението, изисква дългосрочно лечение и наблюдение, и може да бъде свързано със значителни физически и психосоциални усложнения. Медицинските сестри имат централна роля в осигуряването на оптимални грижи, подкрепа за пациенти с епилепсия, както и за техните близки.

Цел: Нашата цел е да утвърдим необходимостта от добрата комуникация между пациента с епилепсия и медицинската сестра като неотменна част от лечебния процес.

Клинична обосновка: Медицинските сестри играят жизненоважна роля при лечението на епилепсия – от първа помощ при припадъци до дългосрочни грижи и емоционална подкрепа.

Самочувствието и качество на живот са от изключителна важност за пациента, наред със овладяване на епилептичната симптоматика. Една от най-важните сестрински грижи към епилептично болните, е да им предоставят необходимата информация за заболяването за да се почувстват сигурни и уверени, като снижи до минимум риска от тревожност и депресивни епизоди.

Заключение: Грижата за хора с епилепсия може да бъде предизвикателство, предвид голямото разнообразие от епилептичните пристъпи и синдроми. Необходимо е поведението на медицинската сестра да е съобразено с възрастта на пациента, тежестта на припадъците и лечението му.

419
БОТУЛИНОВ ТОКСИН ПРИ ЛЕЧЕНИЕ НА НЕВРОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Е. Салапиева [1], Е. Гъорева [1], Д. Богданова [1,2]

[1] УМБАЛНМ „Свети Наум“ София
[2] Медицински университет, София

Въведение: Ботулиновият токсин (БТ) е невротоксин, продуциран от бактерията *Clostridium botulinum*. Въпреки токсичния си ефект в големи дози, в контролирани количества той се използва успешно в медицината за лечение на различни неврологични и двигателни разстройства.

Видове ботокс; На пазара съществуват няколко типа ботулинови токсини, одобрени за медицинска употреба:

1. Оноботулинумтоксин А (Botox®) – Най-изследван и широко използван.

2. Абоботулинумтоксин А (Dysport®) – По-бързо начало на действие, използван при спастичност и цервикална дистония.

3. Инкоботулинумтоксин А (Xeomin®) – Не съдържа комплексни протеини, намалява риска от резистентност.

4. Римаботулинумтоксин Б (Myobloc®) – По-рядко използван, прилага се при пациенти с резистентност към тип А.

Методи: Прилагането на ботокс при неврологични заболявания включва:

Локални инжекции в засегнатите мускули при:

Спастичност (след инсулт, множествена склероза, детски церебрален паралич).

Дистонии (цервикална дистония, блефароспазъм, спастичност на горните крайници и неврогенна свръхактивност).

Хронична мигрена (профилактика на главоболия).

Хемоденервация (астигматизъм, късогледство)

Хиперхидроза (прекомерно изпотяване).

Ултразвуково или ЕМГ-насочване за точно поставяне на инжекциите.

Индивидуализирани дозировки според тежестта на симптомите.

Предимства са: Неинвазивен метод с минимум странични ефекти.

Възстановява функционалността и намалява болката при спастичност и дистония.

Алтернатива на хирургията и фармакотерапията.

Ограничения са: **Временно действие** - (3–6 месеца), изисква повтарящи се сесии.

Странични ефекти (мускулна слабост, дисфагия, местна болка и др.).

Висока цена и потенциално развитие на неутрализиращи антитела (резистентност).

Заключение: Ботулиновият токсин е ефективен терапевтичен медикамент в неврологията, особено при спастичност, дистонии и хронична мигрена. Въпреки ограниченията, неговата безопасност и прецизност го правят предпочитан избор за симптоматично лечение. Бъдещи изследвания трябва да се съсредоточат върху оптимизиране на дозировките и намаляване на резистентността.

Ключови думи: ботокс, неврологични заболявания, спастичност, дистония, ботулинов токсин.

ДОКЛАДИ

ЕСТЕТИЧНА НЕВРОЛОГИЯ

Ив. Миланов

УМБАЛНП „Св. Наум“ София

Неврологичните причини за нарушена лицева естетика са свързани с парализа на Bell, лицев хемиспазъм, блефароспазъм, синдром на Meige, орофациална дистония и тикове. Във всички тези случаи прилагането на ботулинов токсин е ефективно. При парализата на Bell в острата фаза прилагането на ботулинов токсин на засегнатата страна предпазва корнеята, а на здравата страна-намалява лицевата асиметрия. При настъпили усложнения от парализата на Bell, като мускулни контрактури, патологични синкинезии, синдром на Bogorad и синдром на Frey или лицев хемиспазъм, прилагането на ботулинов токсин е ефективно. При блефароспазъм, синдром на Meige, орофациална дистония и тикове, ботулиновият токсин е метод на първи избор.

AESTHETIC NEUROLOGY

Iv. Milanov

University Hospital “St. Naum” Sofia

Neurologic causes of impaired facial aesthetics are associated with Bell's palsy, facial hemispasm, blepharospasm, Meige syndrome, orofacial dystonia, and tics. In all these cases, botulinum toxin application is effective. In Bell's palsy in the acute phase, application of botulinum toxin to the affected side protects the cornea and to the healthy side-reduces facial asymmetry. When complications of Bell's palsy occur, such as muscle contractures, pathologic synkinesias, Bogorad's syndrome, and Frey's syndrome or facial hemspasm, botulinum toxin administration is effective. In blepharospasm, Meige syndrome, orofacial dystonia and tics, botulinum toxin is the method of first choice.

ВЪЗМОЖНОСТИ НА ОПТИЧНАТА КОХЕРЕНТНА ТОМОГРАФИЯ-АНГИОГРАФИЯ В ИЗСЛЕДВАНЕ РЕТИННАТА СЪДОВА МРЕЖА ПРИ МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА

С. Чернинкова [1], Б. Михайлова [2]

[1] УМБАЛ "Александровска", Клиника по неврология
[2] СОБАЛ "Вижън"

Въведение: Оптичната кохерентна томография (ОСТ) е изобразяващ неинвазивен метод за диагностика и проследяване при редица офталмологични и неврологични заболявания. В последните години все по-голяма популярност придобива ОСТ – ангиографията (ОСТА),.която позволява визуализиране на съдовата мрежа на ретината с голяма резолюция.

Целта на настоящата презентация е да демонстрира възможностите за качествен и количествен анализ на ОСТ и ангио-ОСТ при пациенти с множествена склероза.

Материал и методи. Изследвани са здрави доброволци и пациенти с дефинитивна множествена склероза (МС) с прекаран оптичен неврит и без оптичен неврит. При всички е проведено пълно неврофталмологично изследване и ОСТА (OptoVue, AngioVue) с изследване на структурни (ретинен невробрилерен слой, ганглиен клетъчен комплекс, дебелина на ретината) и съдови количествени показатели (плътност на съдовата мрежа и поток на движение на кръвта) в областта на макулата и диска на зрителния нерв.

Резултати. Налице са сигнификантни структурни изменения (изтъняване на вътрешните ретинни слоеве) и редукция в плътността на съдовата мрежа при пациенти с МС и прекаран оптичен неврит, както и нормално или гранично структурно ретинно изтъняване с по-малка, но налична съдова редукция при пациенти с МС без оптичен неврит в сравнение със здрави доброволци.

Заключение. И двата метода – ОСТ и ангио-ОСТ за изследване на структурни и съдови отклонения дават възможност за по-пълна оценка степента и тежестта на увреда на зрителен нерв и ретина.

E-mail: s_cherninkova@abv.bg

POSSIBILITIES OF OPTICAL COHERENCE TOMOGRAPHY-ANGIOGRAPHY IN THE STUDY OF THE RETINAL VASCULAR NETWORK IN MULTIPLE SCLEROSIS

S. Cherninkova [1], B. Mihaylova [2]

[1] University Alexandrovska Hospital, Clinic of Neurology
[2] Eye Clinic "Vision"

Introduction: Optical coherence tomography (OCT) is a non-invasive method of diagnosis and follow-up in a number of ophthalmic and neurological diseases. In recent years, the OCT – angiography (angio-OCT) have become increasingly popular, allowing visualization of the retinal vascular network with great resolution.

The purpose of this presentation is to demonstrate the possibilities for qualitative and quantitative analysis of OCT and angio-OCTs in multiple sclerosis patients.

Material and methods. Healthy volunteers and patients with definitive multiple sclerosis (MS) with optic neuritis and without optic neuritis were studied. In all, a full neuroophthalmological examination and OCT, angio-OCTs (OptoVue, AngioVue) was conducted with a study of structural (retinal nerve fiber layer, ganglion cell complex, retinal thickness) and vascular quantitative indicators (vessels density and blood flow) in the macular area and optic disc.

Results. There are significant structural changes (thinning of the internal retinal layers) and reduction in the vessels density in MS patients with optic neuritis, as well as normal or borderline structural retinal thinning with smaller but available vascular reduction in MS patients without optic neuritis compared to healthy volunteers.

Conclusion. Both methods – OCTs and angio-OCTs for the study of structural and vascular deviations allow a more complete assessment of the degree and severity of damage to the optic nerve and retina.

E-mail: s_cherninkova@abv. bg

ХЕРПЕС ЗОСТЕР АСОЦИИРАНА БРАХИАЛНА ПЛЕКСОПАТИЯ И ПАРЕЗА С ПРЕДИМНО ЗАСЯГАНЕ НА N. AXILARIS N. MUSCULOCUTANEUS

Я. Желев [1], Ш. Мехрабиан [1], Д. Бележанска [1], И. Дрехарова [1], А. Стоянова [1], М. Петрова [1], Л. Трайков [1]

Клиника по Неврология, УМБАЛ „Александровска", МУ – София

Херпес зостер е заболяване с везикуларни кожни лезии, което се развива след реактивиране на вируса на варицела зостер в сетивните ганглии и в някои случаи ангажира други прилежащи компоненти на периферната нервна система. Двигателен дефицит със засягане на плексус, вследствие на херпес зостер инфекция е рядко състояние с описани изолирани случаи.

Представяме болна на 81 година с оплаквания от слабост в лява ръка която се развива около една седмица след появата на типични везукуларни кожни лезии в областа на ляво рамо, съпроводена от болка в същия регион. Клиничния преглед установява изразена слабост на абдукцията в ляво рамо и на флексията на лява предмишница; мускулна хипотония в лява ръка; липсващ бицепсов рефлекс вляво; хипестезия, парестезии и болка в С 5,6 дерматом.

От проведеното ЕМГ изследване се установява промени, свързани с увреда на горен ствол – снижена амплитуда на СНАП от n. cutaneus antebrachii lateralis и n. radialis вляво; денервационни потенциали от m. deltoideus и m. biceps br. вляво, редки денервационни потенциали от m. brachioradialis; намален рекрутман от m. biceps br. и m. deltoideus вляво.

Изследването на ликвор 35 дни след появата на везикуларните лезии установява нормопротеинрахия, леко повишен брой левкоцити (22x 106/L), негативен PCR за херпесни вируси.

Проведе се лечение с венозен ацикловир, нивалин, метилпреднизолон ипрегабалин, след което се отчете пълно

обратно развитие на сетивната симптоматика (възбудна и отпадна) и частично обратно развитие на отпадната двигателна симптоматика.

Острата вяла пареза е рядко усложнение на херпесна инфекция, вследствие на сегментна пареза или плексусна увреда и в литературата са описани само няколко случая на брахиален плексит. В представения случай се отчете сравнително добро обратно развитие на парезата. Данните от литературата показват различна степен на възстановяване вариращи от пълно обратно развитие до липса на такова, въпреки терапия с ацикловир, КС и имуноглобулини. Случаят подчертава присъствието на парезата асоцирана с херпес зостер в подробната диференциалната диагноза при болни с остро настъпила вяла слабост в крайник.

E-mail: shima_meh@yahoo.com

ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ НА МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА: ПОСТИЖЕНИЯ НА МОДЕРНАТА МЕДИЦИНА

Я. Ялъчков [1]

[1] Гьоте университет Франкфурт на Майн, Университетска болница, Клиника по неврология

(I) Цел и обект на изследването:

Да се даде подробен обзор на постиженията на модерната медицина в областта на диагностиката и терапията на множествена склероза.

(II) Използвани методи:

Консенсуси на световно и европейско ниво, които очертават съвременните тенденции в диагностиката и лечението на множествената склероза, както и скорошни, актуални резултати от изследвания и конгресни доклади.

(III) Резултати:

В рамките на своята лекция ще дам обзор както върху подготвящите се в момента и предстоящи още тази година промени на диагностичните критерии на McDonald и някои способи, с които се увеличава точността на диагностичния процес, така и върху световната и европейска концепция за модерна терапия на множествената склероза, най-вече в светлината на дискусията “hit hard and early” vs. “escalation strategy”. Ще бъдат представена също така и концепцията за CAR-T-клетъчна терапия в областта на автоимунните заболявания и специално на множествената склероза.

(IV) Заключение:

Лекцията ще даде обзор на последните тенденции в диагностиката и терапията на множествената склероза.

E-mail: Yalachkov@med.uni-frankfurt.de

ПОВТОРНИ МОЗЪЧНИ ИНСУЛТИ

Д. Масларов [1,2], Д. Дренска [1]

[1] Клиника по нервни болести
Университетска Първа МБАЛ „Свети Йоан Кръстител” – София, ЕАД
[2] Медицински колеж „Йорданка Филаретова“,
Медицински Университет – София

Повторният исхемичен инсулт е мозъчно съдово усложнение, което (обикновено) се развива на фона на прицелно повлияване на променливите рискови фактори и провеждана вторична профилактика.

По литературни данни честотата варира от 5.7% до 51.3% (M. Kolmos и съавт., 2021). Според класификацията TOAST и условно разделени времеви периоди рискът от повторен мозъчен инфаркт е най-висок и ранен (<1 година) при случаи с етиология за: атеросклероза, ангажираща големи артериални съдове и сърдечен емболизъм. С най-нисък и късен (≥1 година) риск за рецидиви са острите инциденти в резултат на болест на малките кръвоносни съдове и с неизяснена причина.

Съществуват и възрастово обусловени специфични характеристики. През 2024 год. изследователски екип (E. Verburgt и съавт.) представя резултати за пациенти до 49-годишна възраст (n=1261, период на проследяване 4.3 години), при които 6-месечният риск от повторен инсулт е 6.7% и 5-годишният риск е 12.2%. Най-високият краткосрочен риск етиологично се асоциира с дисекация на екстракраниални мозъчни артерии (13.2%), докато първите два TOAST критерии са водещи при дългосрочния общ риск (22.7%). Други колективи анализират идентични параметри при пациенти ≥80 години – 9.0% 6-месечен риск, 43.0% сборен 10-годишен риск и по-ниска преживяемост, при изведен самостоятелен етиологичен фактор: предшестващ остър мозъчносъдов инцидент (K. Hardie и съавт., 2004; Ch. Bushnell и съавт., 2009).

Повторните исхемични инсулти са свързани с по-висок коефициент на смъртност, утежнени клинични симптоми и когнитивни увреди, необходимост от продължително лечение и неврорехабилитация и сериозни здравни и социално-икономически последствия.

RECURRENT ISCHEMIC STROKES

D. Maslarov [1,2], D. Drenska [1]

[1] Neurology Clinic, University First MHAT – Sofia, „St. Joan Krastitel”
[2] Medical College „Yordanka Filaretova”, Medical University – Sofia

Recurrent ischemic stroke is a cerebrovascular complication that (typically) develops despite targeted management of modifiable risk factors and the implementation of secondary prevention strategies.

According to the literature, its incidence ranges from 5.7% to 51.3% (M. Kolmos et al., 2021). Based on the TOAST classification and stratified time periods, the highest and earliest risk (<1 year) of recurrent cerebral infarction is observed in cases with an etiology of large-artery atherosclerosis and cardioembolism. Conversely, the lowest and latest recurrence risk (≥1 year) is associated with acute events due to small-vessel occlusion and cryptogenic stroke.

Age-specific characteristics have also been identified. In 2024, a research team (E. Verburgt et al.) reported findings on patients aged ≤49 years (n=1261, follow-up period 4.3 years), revealing a 6-month recurrence risk of 6.7% and a 5-year recurrence risk of 12.2%. The highest short-term risk was etiologically linked to extracranial arterial dissection (13.2%), whereas the first two TOAST criteria accounted for the highest long-term cumulative risk (22.7%). Other studies have examined identical parameters in patients aged ≥80 years, reporting a 6-month recurrence risk of 9.0%, a cumulative 10-year risk of 43.0%, and lower survival rates. In this population, a prior cerebrovascular event has been identified as an independent etiological factor (K. Hardie et al., 2004; Ch. Bushnell et al., 2009).

Recurrent ischemic strokes are associated with higher mortality rates, more severe clinical symptoms and cognitive impairment, prolonged treatment and neurorehabilitation, and significant healthcare and socio-economic consequences.

КИНЕЗИТЕРАПЕВТИЧНИ ТЕХНИКИ ЗА ПРЕВЕНЦИЯ, ПОДДЪРЖАНЕ И ПОДПОМАГАНЕ НА ДИХАТЕЛНАТА ФУНКЦИЯ ПРИ ПАЦИЕНТИ С ПРОГРЕСИВНА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ТИП ДЮШЕН.

Т. Димитрова [3], С. Костадинова-Петрова [1,2], Л. Пенчев [1], И. Жингов [2], В. Гергелчева [2], И. Търнев [3,4]

[1] СУ "Св. Климент Охридски", Медицински факултет, Катедра „Неврология, психиатрия, физиотерапия и рехабилитация, превантивна медицина и обществено здраве"
[2] Клиника по нервни болести, Университетска болница „Софиямед"
[3] Клиника по нервни болести, УМБАЛ „Александровска"
[4] Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София

Прогресивната мускулна дистрофия тип Дюшен (ПМДД) е Х-свързано невромускулно заболяване, причинено от дефицит на дистрофин, отразяващ се неблагоприятно на дихателната система и водещ до нарушено дишане по време на сън, хиповентилация и слабост на експираторната и инспираторната мускулатура, прерастващи в тежка респираторна дисфункция. В резултат на тази патология, дихателната недостатъчност е водеща причина за преждевременна смърт при пациенти с ПМДД. Дихателната кинезитерапия, като част от комплексния подход за цялостна грижа в ранните етапи на заболяването е основно средство за компенсаторно развитие на остатъчните функционални възможности на дихателния апарат.

Съвременните проучвания и клиничния ни опит сочат, че веднага след диагностициране на заболяването от първостепенно значение придобиват грижите за дихателния апарат, които имат за цел да запазят качеството и комфорт на живота, максимално да отложат зависимостта от апаратна вентилация и да осъществят превенция на респираторните усложнения.

Подборът на ефективни дихателни техники за поддържане и подпомагане на респираторната функция при пациенти с ДМД в етапите преди въвеждане на инвазивна вентилация включва:

– Установяване на дихателна рестрикция и причинно – следствената и връзка с патокинезиологичните и патофизиологичните изменения вследствие на заболяването. – Подобряване ефективността на торакопулмуналната механика. – Синхронизиране и контрол върху ритъма и честотата на дихателните движения, обучение в управление на кашлицата и експекторацията. – Усъвършенстване на дишането в ортостатична поза и локомоторни действия.

Индивидуалния подбор и дозировка на специалните дихателни упражнения, насочени към запазване на дихателния капацитет и правилната дихателна механика, адекватно променящото се по интензитет и продължителност натоварване би довело до поддържане на добра степен на функционална годност.

KINESIOTHERAPEUTIC TECHNIQUES FOR PREVENTION, MAINTENANCE, AND SUPPORT OF RESPIRATORY FUNCTION IN PATIENTS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY.

T. Dimitrova [3], S. Kostadinova–Petrova [1,2], L. Penchev [1], I. Zhingov [2], V. Guergueltcheva [2], I. Tournev [3,4]

[1] Sofia University "St. Kliment Ohridski", Faculty of Medicine, Department of Neurology, Psychiatry, Physiotherapy and Rehabilitation, Preventive Medicine and Public Health
[2] Clinic of Neurological Diseases, University Hospital "Sofiamed"
[3] Clinic of Neurological Diseases, University Multiprofile Hospital for Active Treatment "Alexandrovska"
[4] Department of Cognitive Science and Psychology, New Bulgarian University, Sofia

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is an X-linked neuromuscular disorder caused by dystrophin deficiency, adversely affecting the respiratory system and leading to sleep-disordered breathing, hypoventilation, and weakness of the expiratory and inspiratory muscles, progressing to severe respiratory dysfunction. As a result of this pathology, respiratory failure is a leading cause of premature death in patients with DMD. Respiratory kinesiotherapy, as part of the comprehensive approach to holistic care in the early stages of the disease, is a primary means of compensatory development of the residual functional capabilities of the respiratory apparatus.

Contemporary research and our clinical experience indicate that immediately after the diagnosis of the disease, care for the respiratory apparatus becomes paramount, aiming to preserve the quality and comfort of life, maximally delay dependence on mechanical ventilation, and prevent respiratory complications.

The selection of effective respiratory techniques for maintaining and supporting respiratory function in DMD patients in the stages prior to the introduction of invasive ventilation includes:

– Establishing respiratory restriction and its causal relationship with the pathokinesiological and pathophysiological changes resulting from the disease. – Improving the efficiency of thoraco-pulmonary mechanics. – Synchronizing and controlling the rhythm and frequency of respiratory movements, training in cough management and expectoration. – Enhancing breathing in an orthostatic posture and locomotor activities.

The individual selection and dosage of specialized breathing exercises, aimed at preserving respiratory capacity and proper respiratory mechanics, with adequately varying intensity and duration of load, would lead to maintaining a good degree of functional fitness.

KEYWORDS: respiratory techniques, kinesiotherapy, Duchenne Muscular Dystrophy

E-mail: lyuboslavpenchew15@gmail.com

КЛИНИЧНИ, НЕВРОИЗОБРАЗЯВАЩИ И БИОМАРКЕРНИ ПРЕПОРЪКИ ЗА АНТИАМИЛОИДНА ИМУНОТЕРАПИЯ

Ш. Мехрабиан, Л. Трайков

Клиника по неврология, УМБАЛ „Александровска", МУ – София, София, България

Резултатите от скорошни клинични изпитвания доведоха до неотдавнашното ускорено одобрение на Aducanumab и Lecanemab от Агенцията за контрол на храните и лекарствата на САЩ (FDA). През ноември 2024 г., след преразглеждане на първоначалното си становище, Комитетът по лекарствените продукти за хуманна употреба (CHMP) на EMA препоръча издаване на разрешение за употреба на Lecanemab за лечение на болестта на Алцхаймер.

Лечението трябва да бъде инициирано и наблюдавано в експертен център за диагностика и лечение на болестта на Алцхаймер, включващ мултидисциплинарен екип с достъп до определена инфраструктура – МРТ, биомаркерна диагностика на ликвора, ApoE генотпизиране, отделение за инсулт и интензивни грижи. Решението да се проведе терапия с Lecanemab изисква институционална готовност за лече-

FRESENIUS KABI

ПЪЛНОЦЕННА, ВИСОКОЕНЕРГИЙНА, ЕНТЕРАЛНА ХРАНА ЗА ПИЕНЕ

Fresubin®



- **Високо съдържание на белтъци**
- **Високо съдържание на витамин D**
- **Подходяща като единствен хранителен източник**

Вносител за България:

Swixx BioPharma

Суикс Биофарма ЕООД, бул. Ситняково 48,
Сердика център, етаж 10, София 1505, България
Тел.: +359 (0)2 4942 480, e-mail:medinfo.bulgaria@swixxbiopharma.com

EN-banner-2024-01, PM-BG-2024-7-4208

ние и грижи за тежките странични ефекти (ARIA). Инфузиите на Lecanemab трябва да се прилагат от квалифицирани медицински специалисти, обучени да наблюдават, разпознават и копират реакциите, свързани с инфузията. Препоръчва се създаването на специфичен протокол за грижа за пациенти с ARIA, от обучени лекари и рентгенолози с опит в неврологичните спешни и интензивни грижи. В допълнение към поставените ограничения при пациенти на лечение с антикоагуланти и APOE 4 хомозиготи от EMA, се предвижда ограничение на приложението на Lecanemab също при паценти с висок амилоид свързан хеморагичен риск, до поява на налични допълнителни данни.

Нашият център със съдействието на европейски експерти по болестта на Алцхаймер планира да разработи подходящи препоръки за употреба на Lecanemab за лечение на болестта на Алцхаймер. Целта е да се предоставят насоки на лекарите, участващи в започването на лечението с Lecanemab, както и проследяването на пациенти, лекувани с Lecanemab. Препоръките за подходяща употреба ще бъдат разработени в съответствие с насоките, предоставени от EMA.

Следователно здравната система трябва бързо да се адаптира към новите диагностични процедури и предоставяне на лечение, за да осигури равен достъп за всички индивиди. Текущите и бъдещите изследвания обхващат проучването на ефектите от анти-Aβ имунотерапиите при хора в пред-клиничната фаза на заболяването и идентифицирането на по-мощни и по-безопасни средства

ALZHEIMER DISEASE ANTI-AMYLOID IMMUNOTHERAPIES: CLINICAL, IMAGING AND BIOMARKER RECOMMENDATIONS

S. Mehrabia, L. Traykov

Clinic of Neurology, UH “Alexandrovska”, Mediacal University-Sofia, Sofia, Bulgaria

Data from recent clinical trials has led to the US Food and Drug Administration (FDA) recent approval of aducanumab and lecanemab, under an accelerated approval pathway. In November 2024, after re-examining its initial opinion, EMA’s human medicines committee (CHMP) has recommended granting a marketing authorisation to lecanemab for treating Alzheimer’s disease.

Treatment should be initiated and supervised in an expert center for diagnosis and treatment of Alzheimer’s disease involving a multidisciplinary team with access to certain infrastructure – MRI, CSF biomarker diagnostics, ApoE genotping, stroke unit and ICU. The decision to provide lecanemab therapy requires institutional preparedness for the management of serious and severe ARIA. Lecanemab infusions should be administered by qualified healthcare professionals trained to monitor for, recognize and manage infusion-related reactions. It is recommended to establish a specific clinical care pathway with protocols for patients with ARIA, with trained physicians and radiologists with expertise in neurological emergency and intensive care. In addition to the European Medicines Agency restrictions in patients on anticoagulants, and APOE 4 homozygotes, the guidelines recommend against lecanemab treatment for patients with high amyloid-related hemorrhagic risk until further data become available.

Our center together with European experts in Alzheimer’s disease plan to develop appropriate use recommendations for lecanemab for the treatment of Alzheimer´s disease. The aim is to provide guidance to physicians involved in the initiation of lecanemab, and follow-up and management of patients on Lecanemab. The appropriate use recommendations will be developed in adherence with the guidelines provided by the EMA.

Therefore, the healthcare system must rapidly adjust to new diagnostic procedures and treatment delivery to ensure equal access for all individuals. Testing the effects of anti-Aβ immunotherapies in pre-symptomatic populations and identification of more potent and safer agents is the scope of ongoing and future research.

СЕСТРИНСКИ ГРИЖИ ПРИ ПАЦИЕНТИ С ИМИ

ст. м.с. Е. Минчева, м. с. К. Стойнева, м. с. С. Пейчинова

МБАЛНП”Св. Наум” ЕАД София

Исхемичният мозъчен инсулт (ИМИ) е спешно състояние, изискващо бърза и адекватна намеса.

Медицинската сестра играя ключова роля в грижите за пациена с ИМИ, като осигурява наблюдение, подпомагане на основните жизнени фукции и рехабилитация.

1. Оценка на състоянието на пациента.

– Наблюдение на жизнените показатели – РР, пулс, дищане ,температура, насищане с кислород

– Оценка на невролог статус и съзнание

– Контрол на кръвна захар

2. Остра фаза – първи 24 -72 ч

– позициониране на пациента

– проследяване за усложнения – оток на мозика, хипертонични кризи, дихателни нарушения.

– грижа за дихателните пътища и осигуряване на кислородотерапия при необходимост

– конрил на РР-

– хранене – при невизможност от преглъщане – назогастриална сонда

3. Грижи за двигателна активност и рехабилитация:

– предотвратяване на контрактури

– помощ при ставане и раздвижвне

– подпомагане на самостоятелността

4. Грижа за психологичното и емоционалното състояние:

– Подкрепа и мотивация – пациентите често изпитват тревожност ,депресия и страх от бъдещето

– Обучение на пациента и семейството – относно симптомите, рехабилитацията и превенцията на повторен инсулт

5. Профилактика на усложнения:

– грижа за кожата – редовно инспектиране за декубитални рани,.поддържане на добра хигиена

– предотвратяване на инфекции – особено уринарни и белодробни (катетър,.аспирационна пневмония)

– контрол на изхожданията

Извод: Медицинската сестра играе централна роля в мултидисциплинарния екип, осигурявайки комплексна грижа за пациентите с ИМИ и подпомагайки възстановяването.

ПОДПОМОГНАТ ОТ ИЗКУСТВЕНИЯ ИНТЕЛЕКТ АНАЛИЗ НА ДВИГАТЕЛНИТЕ НАРУШЕНИЯ ПРИ ПАЦИЕНТИ С МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА

Е. Милушев[1], А. Шопова[1], И. Първова[2]

УМБАЛНП „Св. Наум“,.София, България[1]
УМБАЛ „Св. Анна“, гр. София, България[2]

Изкуственият интелект (ИИ) предлага значителни възможности за подпомагане диагностиката на пациенти с двигателни нарушения при редица неврологични заболявания, включително и на тези с множествена склероза (МС). Технологията е в състояние да анализира големи обеми данни, включително образна диагностика, клинични записи и биометрични данни, за да идентифицира модели на движение и наличието на аномалии.

Зараждащата се възможност за мониториране и обективна оценка на двигателните нарушения при пациентите с МС на базата на получаващите се данни от сензори и устройства /акселерометри и жироскопи/, позволява да се регистрират промените в походката, баланса и координацията, които са характерни за заболяването. Това би подпомогнало специалистите при проследяване прогресията на заболяването и индивидуализиране на терапевтичния подход.

На тази база ИИ може да разработи нови терапевтични подходи чрез симулации и моделиране, прогнозирайки ефектите от прилагането на различни лечебни методики и медикаменти върху нервната система.

ИИ има потенциала да революционизира диагностиката и лечението на двигателните нарушения при пациенти с МС, като предоставя по-точни, персонализирани и ефективни решения.

AI-ASSISTED ANALYSIS OF MOTOR IMPAIRMENTS IN PATIENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS

E. Milushev[1], A. Shopova[1], I. Parvova[2]

[1] University Hospital of Neurology and Psychiatry “St. Naum”, Sofia, Bulgaria
[2] University Hospital “St. Anna”, Sofia, Bulgaria

Artificial Intelligence (AI) offers significant potential in supporting the diagnosis of patients with motor impairments caused by various neurological conditions, including multiple sclerosis (MS). The technology can analyze large volumes of data, including imaging, clinical records, and biometric information, to identify movement patterns and detect abnormalities.

The emerging capability to monitor and objectively assess motor impairments in MS patients – based on data collected from sensors and devices such as accelerometers and gyroscopes – allows the detection of changes in gait, balance, and coordination that are characteristic of the disease. This can support specialists in tracking disease progression and tailoring individualized therapeutic approaches.

Based on this, AI can also develop new therapeutic strategies through simulations and modeling, predicting the effects of different treatment methods and medications on the nervous system.

AI has the potential to revolutionize the diagnosis and treatment of motor impairments in MS patients by providing more accurate, personalized, and effective solutions.

ИНДЕКС / INDEX

Aleksandrova, I.	16, 34, 36, 48, 49, 50, 51, 52, 56, 57
Andonova, M.	27
Andonova, S.	27, 33
Atanasov, G.	23
Atanasova, B.	34
Atanasoska, M.	49, 51, 52
Barbov, I.	11, 40
Bojinova, V.	16, 34, 36, 48, 49, 50, 51, 52, 56, 57
Boyadzhieva, E.	26
Boyadzhieva, S.	26
Bozhkov, N.	40
Brankova, A.	9, 21
Chamova, T.	40
Cherninkova, S.	46, 66
Chobanov, K.	40
Cholakova, M.	9, 21
Deneva, D.	56, 57
Dimitrov, I.	23
Dimitrova, T.	40, 68
Dimitrova, V.	27
Dimova, I.	50, 56
Drenska, D.	19, 67
Drenski, T.	33
Genov, K.	26
Georgiev, K.	33
Georgieva, D.	33
Gesheva, M.	61
Guergueltcheva, V.	22, 68
Ivanova, N.	27, 33, 50, 56
Kalcev, G.	11, 40
Kamburov, C.	63
Kaneva, R.	50, 56
Kastreva, K.	40
Koleva, M.	48
Kostadinova–Petrova, S.	68
Kuzmanova, R.	57
Loukova, A.	61
Maslarov, D.	19, 67
Mehrabia, S.	70
Mihaylova, B.	46, 66
Mihaylova, K.	9, 21
Mihov, M.	9, 21
Milanov, Iv.	65
Milushev, E.	71
Parvova, I.	71
Penchev, L.	68
Petkova, M.	61
Rodopska, E.	34, 36, 49, 51, 52, 57
Samardzhieva, N.	26
Shopova, A.	71
Simeonova, A.	9, 21
Slavcheva, V.	33
Slavkova, E.	16, 34, 36, 48, 56
Slavov, G.	34
Staikov, I.	9, 21
Taneva, A.	40
Tarnev, I.	40
Terziev, D.	23
Todorova, A.	48
Todorova, T.	48
Topalov, N.	16, 36, 48, 49, 51, 52, 57
Tournev, I.	68
Traykov, L.	70
Tsakov, F.	61
Tsakova, D.	61
Tsalta-Mladenov, M.	27
Valkova, M.	22
Vaneva, I.	57
Vasilev, P.	34
Vazharova, R.	49, 51, 52
Viteva, E.	34
Zhingov, I.	68
Авджиева, Д.	13, 52, 54
Авджиева-Тзавелла, Д.	12, 46
Александрова, И.	8, 10, 12, 13, 15, 16, 33, 36, 48, 49, 50, 51, 56, 57
Ангелова, М.	13, 55
Ангов, Г.	10, 12, 13, 29, 35, 46, 54
Андонова, М.	9, 10, 26, 30
Андонова, С.	9, 10, 26, 30
Андреева, А.	15, 59
Антимов, Пл.	12, 46, 47
Асенов, О.	12, 42, 45, 46, 47, 48
Атанасов, Г.	9, 23
Атанасова, Б.	10, 28, 34
Атанасова, П.	10, 28
Атанасоска, М.	12, 13, 49, 51, 52
Атемин, С.	12, 47
Бележанска, Д.	11, 13, 16, 38, 39, 55, 63, 66
Благоева, С.	11, 41

Богданова, Д.	15, 16, 58, 65
Божинова, В.	8, 10, 11, 12, 13, 15, 16, 33, 36, 42, 48, 49, 50, 51, 52, 54, 56, 57
Божков, Н.	11, 40
Бояджиева, Е.	9, 25
Бояджиева, С.	9, 25
Бранкова, А.	9, 22
Бъчварова, А.	10, 28
Ваврек, Е.	8, 9, 15, 19, 20, 21, 59
Ванева, И.	13, 16, 57, 64
Василев, П.	10, 34
Василева, Е.	8, 9, 15, 19, 20, 21, 59
Велева, Цв.	12, 46
Велинов, Н.	8, 20
Витева, Е.	10, 34
Вутова, В.	15, 59
Въжарова, Р.	12, 13, 49, 51
Вълкова, М.	9, 22
Габровски, Н.	8, 20
Генов, К.	9, 25
Генчева, Р.	15, 62
Георгиев, К.	10, 30
Георгиева, Д.	10, 30
Гергелчева, В.	9, 15, 22, 62, 68
Гешева, М.	15, 59
Господинова, М.	12, 47
Грудкова, М.	9, 25
Гьорева, Е.	16, 65
Дачева, П.	10, 12, 13, 15, 29, 35, 46, 54, 59
Делчев, Т.	12, 46
Денева, Д.	13, 54, 56, 57
Димитров, И.	9, 23
Димитрова, В.	9, 10, 26, 30
Димитрова, Кр.	8, 9, 17, 23
Димитрова, М.	8, 9, 10, 17, 20, 23, 27, 29
Димитрова, Т.	11, 15, 40, 62, 68
Димова, И.	12, 13, 50, 56
Добрев, В.	11, 42
Дренска, Д.	8, 18, 67
Дренски, Т.	10, 30
Дрехарова, И.	11, 13, 16, 38, 39, 55, 63, 66
Желев, Я.	11, 13, 16, 38, 39, 55, 63, 66
Желязкова, С.	10, 12, 35, 47
Жингов, И.	15, 62, 68
Иванов, Б.	9, 25
Иванов, И.	12, 46
Иванова, В.	11, 37
Иванова, М.	12, 46
Иванова, Н.	9, 10, 12, 13, 26, 30, 50, 56
Иванова, Р.	15, 62
Иванова, С.	11, 37
Йорданов, К.	11, 37
Йорданова, А.	12, 42, 45
Йотова, В.	8, 9, 15, 19, 20, 21, 59
Кайтазова, Т.	16, 65
Калинина, Е.	10, 36
Камбуров, К.	15, 63
Каменов, Б.	16, 63
Капрелян, А.	9, 25
Кастрева, К.	11, 40
Кашлов, Я.	9, 25
Колева, М.	11, 12, 13, 37, 42, 48, 52, 54
Костадинова-Петрова, С.	15, 62, 68
Костов, К.	8, 10, 20, 36
Кръстев, Ц.	8, 15, 19, 20, 21, 59
Кръчмарова, Е.	11, 13, 38, 39, 55
Кузманова, Р.	13, 16, 57, 64
Кънева, Р.	12, 13, 50, 56
Лукова, А.	15, 59
Лютфи, Е.	9, 25
Мантарова, С.	11, 37
Масларов, Д.	8, 18, 67
Матев, Б.	9, 25
Мехрабиан, Ш.	11, 13, 16, 38, 39, 55, 63, 66, 68
Миланов, И.	11, 15, 37, 58
Миланов, Ив.	65
Милушев, Е.	71
Минчева, Е.	70
Михайлова, Б.	66
Михайлова, В.	12, 46
Михайлова, К.	9, 11, 15, 22, 38, 62
Михнев, Н.	15, 61
Михов, М.	9, 22
Мицев, Д.	8, 10, 18, 28
Мурадян, Н.	8, 9, 15, 19, 20, 21, 59
Мусурлиева, А.	11, 37
Начева, В.	10, 12, 13, 29, 35, 46, 54
Начева, Г.	11, 13, 38, 39, 55
Николова, А.	16, 64
Николова, В.	11, 38
Николова, З.	8, 9, 15, 19, 20, 21, 59
Николова, П.	10, 35
Павлова, З.	12, 47
Пачева, И.	12, 46
Пейчинова, С.	70

Пенчев, Л.	15, 62, 68
Петкова, Г.	15, 63
Петкова, М.	15, 59
Петров, М.	8, 20
Петрова, И.	10, 12, 13, 29, 35, 46, 54
Петрова, М.	11, 13, 16, 38, 39, 55, 63, 66
Петрова, Ю.	10, 12, 13, 29, 35, 46, 54
Пиронева, М.	8, 10, 20, 36
Попиванов, И.	11, 13, 38, 39, 55
Попов, И.	10, 28
Първова, И.	71
Рабинева, Е.	10, 35
Райчева, М.	11, 13, 38, 39, 55
Родопска, Е.	10, 12, 13, 15, 33, 36, 49, 51, 57
Салапиева, Е.	16, 65
Самарджиева, Н.	9, 25
Сартин, А.	15, 61
Симеонова, А.	9, 10, 11, 15, 22, 28, 38, 62
Ситников, И.	10, 28
Скелина, С.	11, 13, 16, 38, 39, 55, 63
Славкова, Е.	8, 10, 12, 13, 16, 33, 36, 48, 56
Славов, Г.	10, 34
Славчева, В.	10, 30
Слепцова, М.	12, 47
Средкова, М.	12, 46
Стайков, Ив.	8, 9, 10, 11, 15, 18, 19, 22, 28, 38, 61, 62
Стойнева, К.	70
Стоянов, Ив.	8, 10, 18, 28
Стоянов, Р.	8, 20
Стоянова, А.	11, 13, 16, 38, 39, 55, 63, 66
Стоянова, К.	11, 13, 38, 39, 55
Танева, А.	11, 12, 40, 46
Тасков, Д.	11, 37
Терзиев, Д.	9, 23
Тодоров, В.	15, 58
Тодоров, И.	10, 12, 13, 29, 35, 46, 54
Тодоров, Й.	8, 9, 15, 19, 20, 21, 59
Тодоров, Т.	11, 12, 13, 15, 42, 46, 47, 52, 54, 59
Тодорова, А.	12, 15, 46, 47, 48, 59
Тодорова, В.	16, 65
Тодорова, Т.	12, 48
Томов, И.	15, 58
Топалов, Н.	8, 10, 11, 12, 13, 15, 16, 36, 37, 48, 49, 51, 57
Трайков, Л.	11, 13, 16, 38, 39, 55, 63, 66, 68
Трифонова, М.	15, 58
Тричкова, Д.	16, 64
Търнев, И.	10, 11, 12, 15, 29, 40, 41, 42, 45, 46, 47, 48, 59, 68
Фиркова, Т.	16, 65
Халил, Е.	10, 28
Христов, Н.	9, 23
Христова-Танева, М.	10, 28
Цаков, Ф.	15, 59
Цакова, Д.	15, 59
Цалта-Младенов, М.	9, 10, 26, 30
Цветкова, В.	8, 10, 17, 29
Цинигаров, Х.	9, 27
Цолова-Стаменова, Е.	15, 62
Чамова, Т.	11, 12, 15, 40, 41, 42, 45, 46, 47, 59
Чернинкова, С.	10, 12, 15, 35, 47, 59, 66
Чобанов, К.	11, 12, 40, 48
Чолакова, М.	8, 9, 15, 18, 19, 22, 61
Шокова, А.	11, 42
Шопова, А.	71
Ялъчков, Я.	67
Ямакова, Й.	15, 59

metalyse®
tenecteplase 25mg

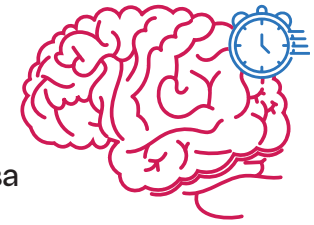
METALYSE® СЕГА НАЛИЧЕН

за фибринолитично лечение на пациенти с остър исхемичен инсулт[1].

ЗАЩОТО ВСЯКА МИНУТА Е ОТ ЗНАЧЕНИЕ!

Как да дозирате и прилагате Metalyse®

СПЕСТЕНО ВРЕМЕ С БЪРЗО И ЛЕСНО ПРИЛОЖЕНИЕ



Metalyse® се прилага чрез **единична интравенозна болус инжекция за 5 до 10 секунди**, премахвайки нуждата от едночасова инфузия, както се изисква при Actilyse®[2-4].



Изчислете дозата въз основа на телесното тегло на пациента:

Тегло	Доза
<60 kg	3 ml (15 mg)
60 до <70 kg	3.5 ml (17.5 mg)
70 до <80 kg	4 ml (20 mg)
80 до <90 kg	4.5 ml (22.5 mg)
90+ kg	5 ml (25 mg)



Сканирайте QR кода, за да видите видеото за приготвяне

Източници:
1. Metalyse® European Summary of Product Characteristics.
2. Menon BK, et al. Lancet 2022; 400: 161-169.
3. Bivard A, et al. Lancet Neurol. 2022; 21: 520-27.
4. Actilyse® European Summary of Product Characteristics.

Metalyse® 5 000 единици (25 mg) прах за инжекционен разтвор. Всеки флакон съдържа 5000 единици (25 mg) тенектеплаза. Лекарствен продукт по лекарско предписание. Преди да приложите Metalyse®, моля прочетете пълната, актуална Кратка характеристика на продукта (КХП), достъпна на уебсайта на Европейската агенция по лекарствата: http://www.ema.europa.eu. Актуалната КХП може да Ви бъде предоставена и от медицинския представител на Boehringer Ingelheim. Нежелани лекарствени реакции трябва да бъдат съобщавани директно към Изпълнителната Агенция по Лекарствата (www.bda.bg) или към локалния офис на Бьорингер Ингелхайм (e-mail: PV_local_Bulgaria@boehringer-ingelheim.com).
Metalyse 5 000 единици (25 mg) прах за инжекционен разтвор, Състав: Всеки флакон съдържа 5 000 единици (25 mg) тенектеплаза (tenecteplase). Реконституираният разтвор съдържа 1 000 единици (5 mg) тенектеплаза в 1 ml. **Терапевтични показания**: Metalyse е показан при възрастни за тромболитично лечение на остър исхемичен инсулт (ОИИ) в рамките на 4,5 часа след началото на симптомите и след изключване на вероятността за интракраниален кръвоизлив. **Дозировка и начин на приложение**: Metalyse трябва да се предписва от лекар с опит в невроваскуларната грижа и лечението с тромболитици, който разполага с апаратура за проследяване на това лечение. Лечението с Metalyse трябва да започне възможно най-рано и не по-късно от 4,5 часа след началото на симптомите и след изключване на вероятността за интракраниален кръвоизлив чрез съответната апаратура за образна диагностика. Лекарственият продукт тенектеплаза от 25 mg е предназначен за употреба само в случай на остър исхемичен инсулт. Metalyse трябва да се прилага според телесното тегло, като максималната единична доза е 5 000 единици (25 mg тенектеплаза) за показанието остър исхемичен инсулт. **Специални популации**: Старческа възраст: Metalyse трябва да се прилага с особено внимание при пациенти в старческа възраст (> 80 години) поради по-високия риск от кървене. Педиатрична популация: Безопасността и ефикасността на Metalyse при деца на възраст под 18 години не са установени. Липсват данни. **Начин на приложение:** Реконституираният разтвор трябва да се прилага интравенозно и да се използва незабавно. Реконституираният разтвор е бистър и безцветен до бледо жълт разтвор. **Противопоказания**: Свръхчувствителност към активното вещество или към някое от помощните вещества. **Специални предупреждения и предпазни мерки при употреба**: Тромболитичното лечение изисква подходящо наблюдение. Кървене: Най-често срещаното усложнение по време на лечението с тенектеплазе е кървенето. В случай на сериозно кървене, особено мозъчен кръвоизлив, съпътстващото приложение на хепарин трябва незабавно да се прекрати. Ако в рамките на 4 часа преди началото на кървенето е приложен хепарин, трябва да се обмисли приложение на протамин. Наблюдение на кръвното налягане: Необходим е мониторинг на КН до 24 часа след лечението с тенектеплазе; препоръчва се интравенозна антихипертензивна терапия, ако систолното КН е > 180 mmHg или диастолното КН е > 105 mmHg. Специални групи с намалено съотношение полза/риск: Съотношението полза/риск се счита за по-неблагоприятно при пациенти с предходен инсулт или при пациенти с неконтролиран диабет, но все още е положително за тези пациенти. Metalyse не се препоръчва за употреба при деца под 18 години. Церебрален оток: Реперфузията на исхемичната зона може да предизвика церебрален оток в зоната на инфаркта. Свръхчувствителност/повторно приложение: Имуномедиираните реакции на свръхчувствителност, свързани с приложението на Metalyse, може да са причинени от активното вещество тенектеплаза, гентамицин (остатъчни следи от производствения процес) или някое от помощните вещества. Ангиоедемът е най-често срещаната реакция на свръхчувствителност. **Взаимодействие с други лекарствени продукти и други форми на взаимодействие**: Лекарствените продукти, които повлияват коагулацията, или тези, променящи функцията на тромбоцитите, могат да повишат риска от кървене преди, по време на и след лечението с тенектеплазе и трябва да се избягват през първите 24 часа след лечението на остър исхемичен инсулт. Съпътстващото лечение с АСЕ инхибитори може да повиши риска от поява на реакция на свръхчувствителност. **Фертилитет, бременност и кърмене:** Бременност: По време на бременност трябва да се прецени ползата от лечението спрямо потенциалния риск. Кърмене: Не е известно дали тенектеплазе се екскретира в кърмата. Фертилитет: Липсват данни както от клинични, така и от предклинични изпитвания на фертилитета с тенектеплазе (Metalyse). **Нежелани лекарствени реакции**: Кръвоизливът е най-честата нежелана реакция, свързана с употребата на тенектеплазе. Най-често съобщаваните нежелани лекарствени реакции, свързани с употребата на тенектеплазе включват интракраниален кръвоизлив, включително свързани симптоми като сомнолентност, афазия, хемипареза, конвулсии, и кръвоизлив. Чести нежелани лекарствени реакции: епистаксис, стомашно-чревен кръвоизлив, урогенитален кръвоизлив, екхимоза и кръвоизлив на мястото на инжектиране и мястото на пункциране. Нечести: очен кръвоизлив, ретроперитониален кръвоизлив. Редки: анафилактоидна реакция, перикарден кръвоизлив, емболия (тромботична емболизация), белодробен кръвоизлив, понижено кръвно налягане. С неизвестна честота: гадене, повръщане, повишена телесна температура, мастна емболия, която може да доведе до съответни последици в засегнатите органи, трансфузия. **Несъвместимости**: Metalyse е несъвместим с инфузионни разтвори с глюкоза. **Срок на годност**: 3 години Реконституиран разтвор: Химична и физична стабилност в периода на използване е доказана за 24 часа при температура 2-8 °C и за 8 часа при температура 30 °C. **Специални условия на съхранение**: Да не се съхранява над 30 °C. Съхранявайте флакона в картонената опаковка, за да се предпази от светлина. **Лекарствен продукт по лекарско предписание**.

PC-BG-101762

Boehringer Ingelheim

За допълнителна информация:
Бьорингер Ингелхайм РЦВ ГмбХ и Ко КГ – клон България КЧТ
Адрес: гр. София 1505, бул. Ситняково 48, ет.8, Сердика офиси 808, 807А, тел: 02/ 958 79 98

metalyse®
tenecteplase 25mg



TYSABRI ЗА ПОДКОЖНО ПРИЛОЖЕНИЕ

ЕФИКАСНОСТ, свързана с удобство

Информация, относно това как Евофарма събира, обработва и съхранява лични данни може да получите тук: https://www.ewopharma.bg/politika-za-poveritelnost/

TYSABRI® е показан като самостоятелна модифицираща терапия при случаи на активна пристъпно- ремитентна форма на МС при следните групи пациенти: [1] Пациенти с висока активност на болестта, въпреки проведен пълен и подходящ курс на лечение с най- малко една болест- модифицираща терапия или пациенти с бързо прогресираща тежка пристъпно- ремитентна форма на множествена склероза, дефинирана като 2 или повече инвалидизиращи пристъпа за една година и наличие на 1 или повече мозъчни гадолиний-фиксиращи лезии на ЯМР, или значително увеличение на Т2 лезиите, в сравнение с последния, наскоро направен ЯМР.

БМТ: *Болест- модифицираща терапия;* ***Gd+:*** *Гадолиний-усилени;* ***ЯМР:*** *Ядрено- магнитен резонанс;* ***ПРМС:*** *Пристъпно-ремитентна множествена склероза.*

1. TYSABRI (natalizumab) Кратка характеристика на продукта. https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/tysabri

Biogen International GmbH | Neuhofstrasse 30, 6340 Baar | Switzerland © 2020 Biogen. Всички права запазени. Biogen-98315. Дата на изготвяне: March 2021.

ewo pharma

За допълнителна информация:
Евофарма ЕООД, 1618 София,
ул. „Пиримски проход" 24,
Тел.: (02) 962 12 00,
www.ewopharma.bg

Лекарствен продукт. По лекарско предписание.
Преди употреба прочетете листовката.
Последна актуализация на КХП: 05/2022
КХП: EU/1/06/346/001; ИАЛ-58892 / 10.12.2021

TYSABRI® (natalizumab)
SUBCUTANEOUS USE | 300mg