

Τα διαφορετικά πρόσωπα της **ΔΥΣΑΥΤΟΝΟΜΙΑΣ** στην παιδική ηλικία



Δραγούμη Μ. Πηνελόπη | MD, PhD
Παιδονευρολόγος

Επιστ. Συν. Α' Παιδιατρικής Κλινικής Α.Π.Θ.
Ιπποκράτειο Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης
ezlouis@gmail.com

18•19 Νοεμβρίου 2023 Μέγαρο Μουσικής
ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗ

44^η Ενημερωτική
Παιδιατρική Διημερίδα
5^η Νοσηλευτική Ημερίδα



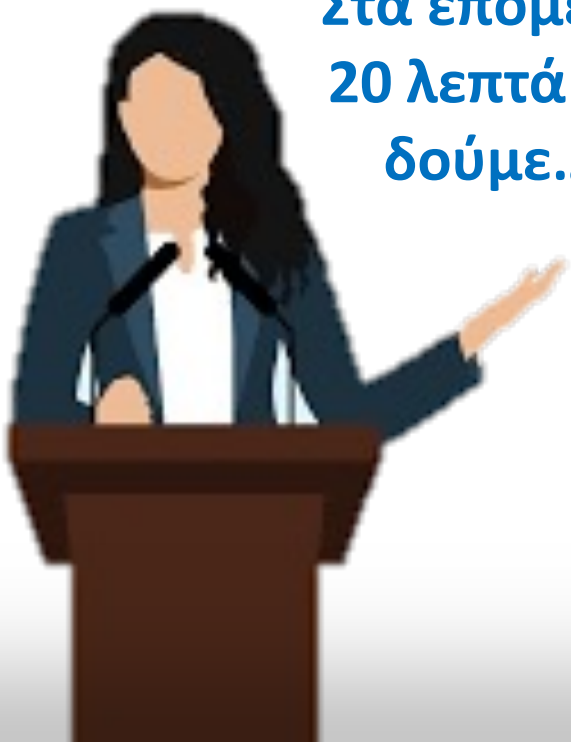
Τα διαφορετικά πρόσωπα της **ΔΥΣΑΥΤΟΝΟΜΙΑΣ** στην παιδική ηλικία

- ✓ Δεν υπάρχει καμία σύγκρουση συμφερόντων για αυτή την παρουσίαση



Τα διαφορετικά πρόσωπα της **ΔΥΣΑΥΤΟΝΟΜΙΑΣ** στην παιδική ηλικία

Στα επόμενα
20 λεπτά θα
δούμε...



Εισαγωγή στις διαταραχές του
αυτόνομου συστήματος
| Βασικές έννοιες

Κλινικά σενάρια δυσавтоνομίας
| Διαφορετικές κλινικές οντότητες

Γενετικές μορφές δυσавтоνομίας
| Νεότερα δεδομένα



Εισαγωγή

- ✓ Η δυσαυτονομία είναι ολοένα και πιο αναγνωρισμένη αλλά... ακόμη ελάχιστα ξεκαθαρισμένη κλινική οντότητα **στον τομέα της παιδιατρικής**

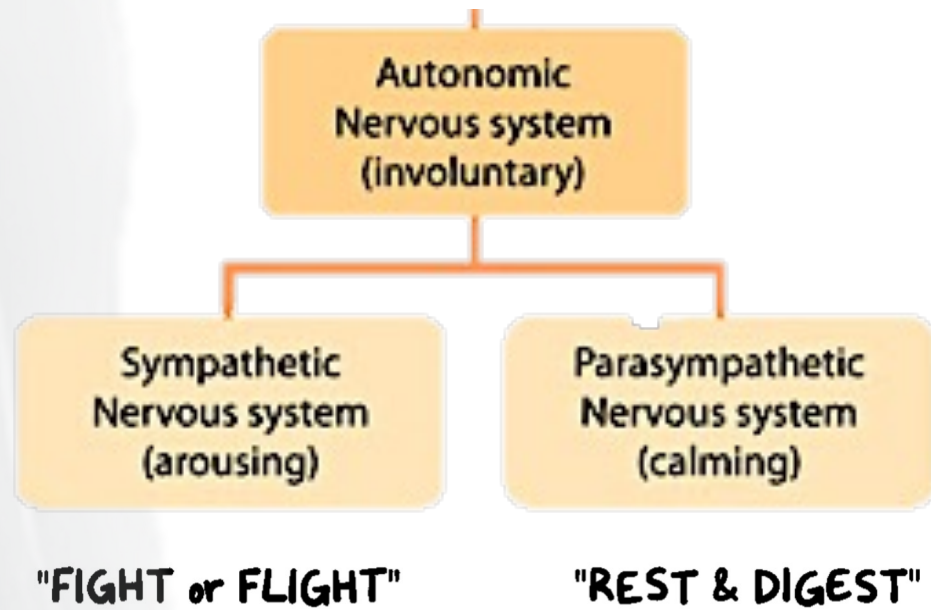
Τεράστιο εύρος συμπτωμάτων:

ζάλη, κεφαλαλγία, κόπωση, αρθραλγίες, άγχος και δυσανεξία στη ζέστη ή το κρύο - συχνά δύσκολο να αντιμετωπιστούν, ειδικά όσον αφορά την μεταξύ τους συσχέτιση

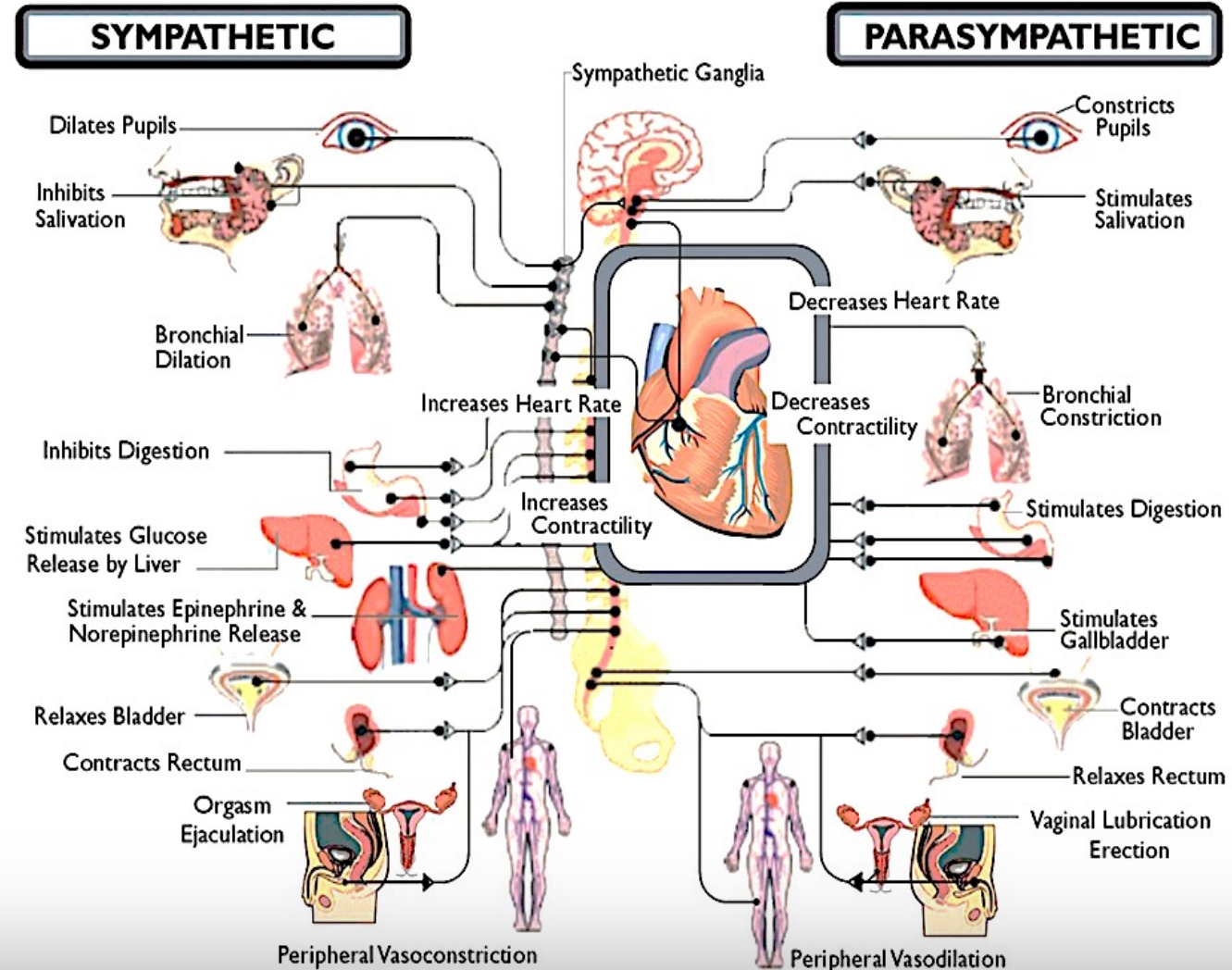
Παραπομπή σε πολλούς υποειδικούς,

αντιμετώπιση φαινομενικά κοινών συμπτωμάτων χωρίς αξιολόγηση της μεταξύ τους συσχέτισης - *απογοήτευση από την πλευρά των ασθενών όταν δεν ακολουθεί βελτίωση των συμπτωμάτων (ακόμη περισσότερο σε περίπτωση επιδείνωσης)*

Εισαγωγή | Βασικές έννοιες



- ✓ Το ΑΝΣ ελέγχει όλα όσα κάνει το σώμα μας αυτόματα, ακούσια

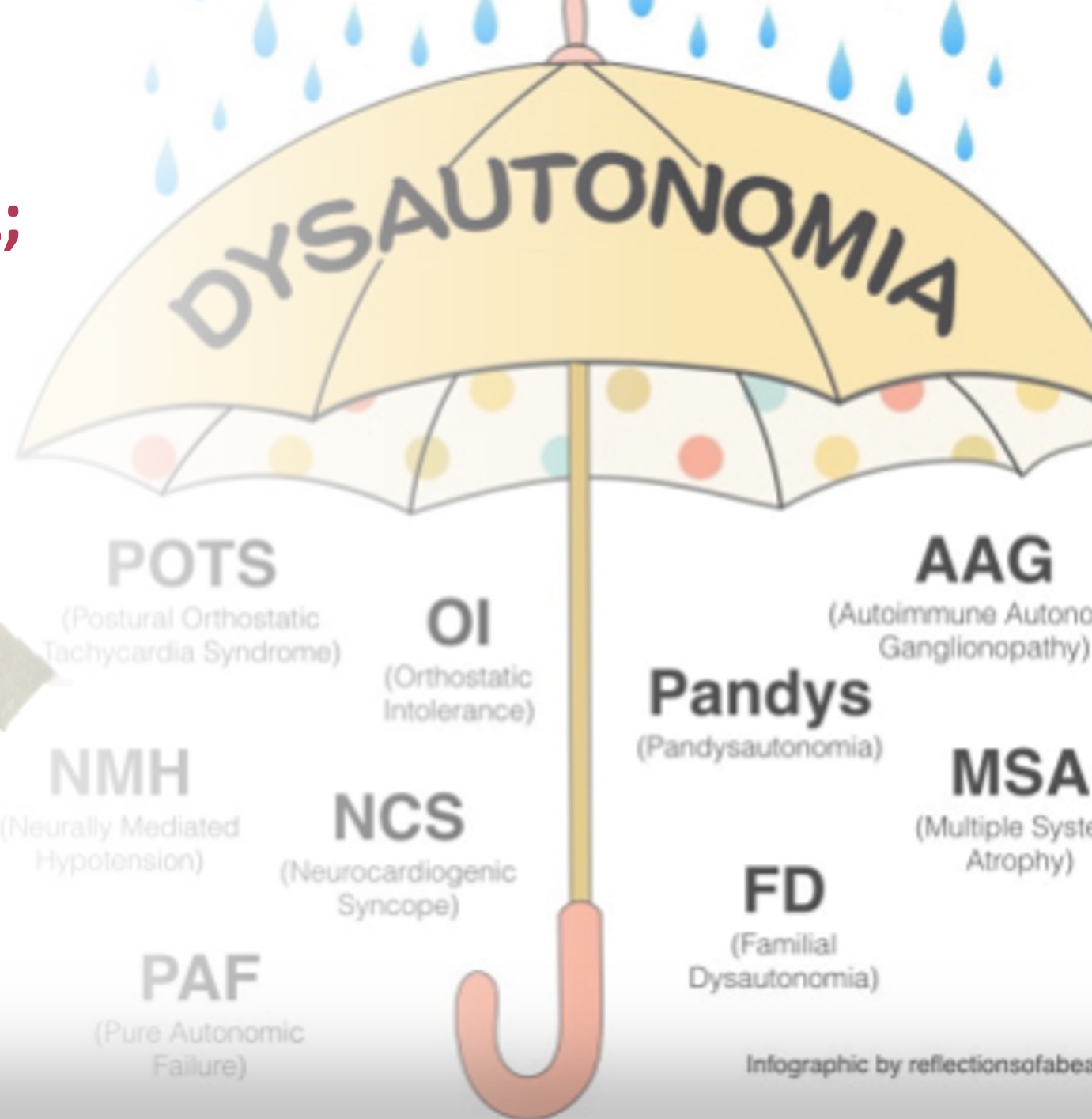


Εισαγωγή

- Τι είναι η δυσαυτονομία;

- ✓ Η δυσαυτονομία αναφέρεται σε μια ομάδα διαταραχών όπου το αυτόνομο νευρικό σύστημα δεν λειτουργεί όπως θα έπρεπε!

«...οποιαδήποτε διαταραχή του αυτόνομου νευρικού συστήματος, συμπαθητικού ή παρασυμπαθητικού, με αποτέλεσμα την υπερ- ή την υπολειτουργία του»



Εισαγωγή | Πόσο συχνή είναι η δυσautονομία;

Ενώ ορισμένες ειδικές μορφές διαταραχής του ΑΝΣ είναι εξαιρετικά σπάνιες, η ίδια η δυσautονομία δεν είναι

- ✓ **Πάνω από 70 εκατομμύρια άνθρωποι** στον κόσμο ζουν με μία ή περισσότερες μορφές δυσautονομίας
- ✓ **Υποδιάγνωση** (ελλιπής επαγρύπνηση, δυσκολία ορθής αξιολόγησης συμπτωμάτων και τεκμηρίωσης της διάγνωσης)



Εισαγωγή | Πόσο συχνή είναι η δυσautονομία;

Ενώ ορισμένες ειδικές μορφές διαταραχής του ΑΝΣ είναι εξαιρετικά σπάνιες, η ίδια η δυσautονομία δεν είναι

- ✓ **Πάνω από 70 εκατομμύρια άνθρωποι** στον κόσμο ζουν με μία ή περισσότερες μορφές δυσautονομίας
- ✓ **Υποδιάγνωση** (ελλιπής επαγρύπνηση, δυσκολία ορθής αξιολόγησης συμπτωμάτων και τεκμηρίωσης της διάγνωσης)



Σε ορισμένες περιπτώσεις, προηγουμένως υγιή άτομα αναπτύσσουν δυσautονομία αναγνωρισμένης ή μη αιτιολογίας

Υπάρχουν ασθενείς που αναπτύσσουν δυσautονομία δευτερογενώς σε έδαφος κάποιας υποκείμενης πάθησης

Εισαγωγή | Μορφές παιδιατρικής δυσавтоνομίας

Functional

- Reflex (vasovagal) syncope
- Postural tachycardia syndrome
- Orthostatic intolerance without tachycardia

Metabolic

- Obesity
- Diabetes
- Anorexia
- Other

Inherited

- Hereditary sensory autonomic neuropathies
- Other rare genetic disorders

Immune-mediated

- Autoimmune autonomic ganglionopathy
- Guillain-Barre syndrome
- Anti-NMDA receptor encephalitis
- Paraneoplastic autonomic neuropathy
- Sjögren disease

Infectious

Neoplasia

Trauma

Malformations

Drugs

Postsurgical - postradiotherapy



Εισαγωγή | Μορφές παιδιατρικής δυσавтоνομίας

Functional

- Reflex (vasovagal) syncope
- Postural tachycardia syndrome
- Orthostatic intolerance without tachycardia

Metabolic

- Obesity
- Diabetes
- Anorexia
- Other

Inherited

- Hereditary sensory autonomic neuropathies
- Other rare genetic disorders

Common

Reflex (vasovagal) syncope
Postural tachycardia syndrome
Orthostatic intolerance without tachycardia
Obesity
Diabetes
Anorexia nervosa
Other metabolic disorders

Immune-mediated

- Autoimmune autonomic ganglionopathy
- Guillain-Barre syndrome
- Anti-NMDA receptor encephalitis
- Paraneoplastic autonomic neuropathy
- Sjögren disease

Infectious

Neoplasia

Trauma

Malformations

Drugs

Postsurgical - postradiotherapy

Εισαγωγή | Μορφές παιδιατρικής δυσавтоνομίας

Functional

- Reflex (vasovagal) syncope
- Postural tachycardia syndrome
- Intolerance without tachycardia

Metabolic

- Obesity
- Diabetes
- Anorexia
- Other

Inherited

- Hereditary sensory autonomic neuropathies
- Other rare genetic disorders

Rare

Immune-mediated
Traumatic
Hereditary sensory autonomic
neuropathies
Other rare genetic disorders

Immune-mediated

- Autoimmune autonomic ganglionopathy
- Guillain-Barre syndrome
- Anti-NMDA receptor encephalitis
- Paraneoplastic autonomic neuropathy
- Sjögren disease

Infectious

Neoplasia

Trauma

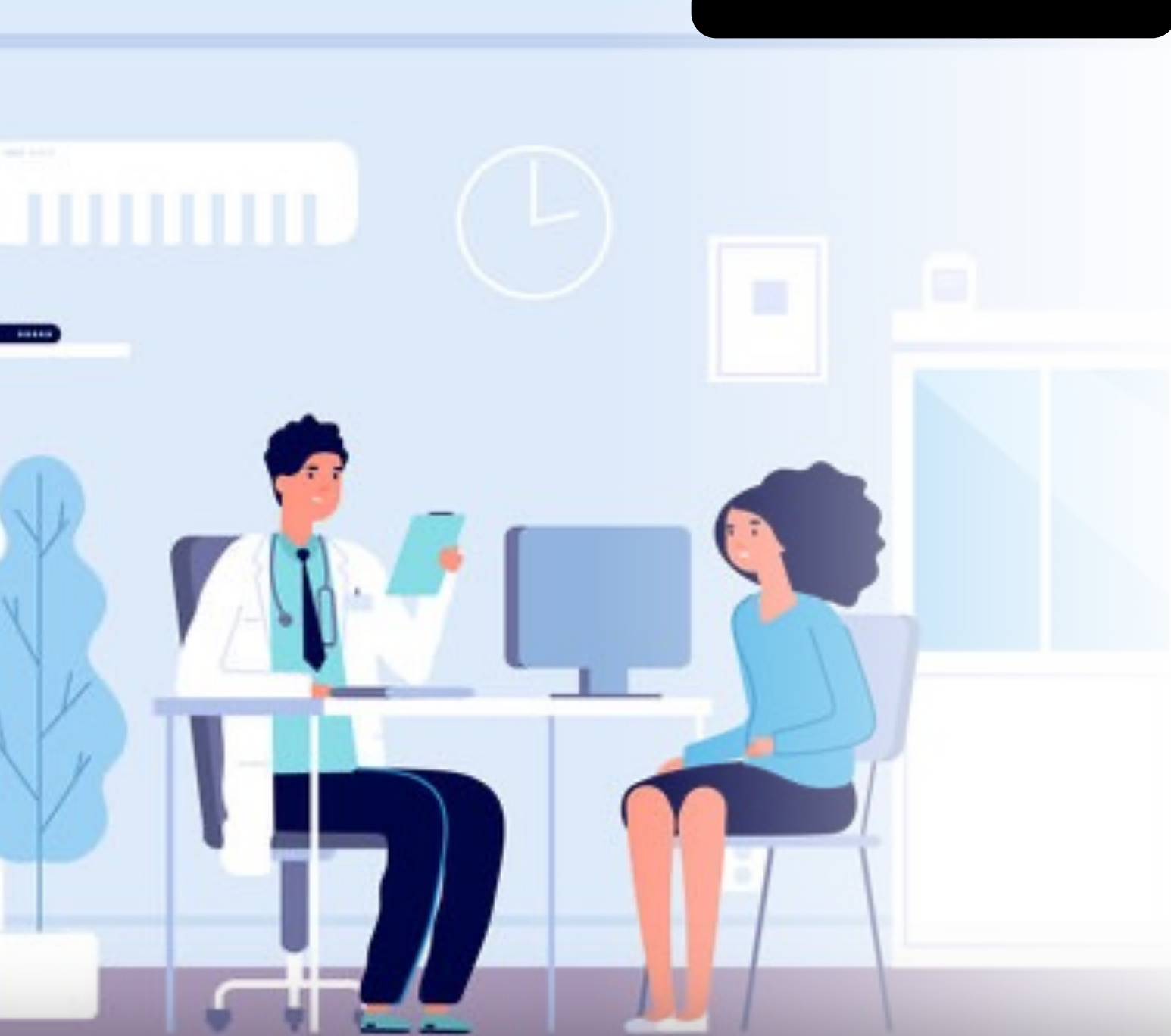
Malformations

Drugs

Postsurgical - postradiotherapy



Κλινικά σενάρια Δυσавтоνομίας



Κλινικά σενάρια Δυσавтоνομίας

Λειτουργική
1. (πρωτοπαθής)
δυσавтоνομία

11 χρονο κορίτσι με πρόσφατο ιστορικό EBV εξετάστηκε στο ΕΙ παιδιατρικής καρδιολογίας μετά από **(3) επεισόδια συγκοπής σε όρθια θέση**

Ατομικό ιστορικό:

- υποτροπιάζοντα επεισόδια κεφαλαλγίας
- ζάλη σε όρθια θέση
- δυσκολία συγκέντρωσης από εξαμήνου



- Καρδιολογικός έλεγχος: κ.φ.
έλλειψη βιταμίνης D (αναπλήρωση)
λειτουργία θυρεοειδούς φυσιολογική
- Οδηγίες για αυξημένη πρόσληψη άλατος και υγρών

Μετά από ένα μήνα επανήλθε με συμπτώματα συχνής έντονης ζάλης, κόπωσης και κεφαλαλγίας

- ✓ (+) **διάχυτο μυοσκελετικό άλγος**, αρθραλγίες (ρευματολογική αξιολόγηση) - *Υπερεκτασιμότητα*
- ✓ διαλείπουσα αύξηση θερμοκρασίας ή υποθερμία
- ✓ εξάντληση μετά το μπάνιο
- ΑΠ: 98/60 mmHg
- **Holter καρδιακού ρυθμού:** φλεβοκομβική ταχυκαρδία

Δόθηκε φθοριοϋδροκορτιζόνη (FLORINEF) για κατακράτηση νατρίου – ύφεση συμπτωμάτων

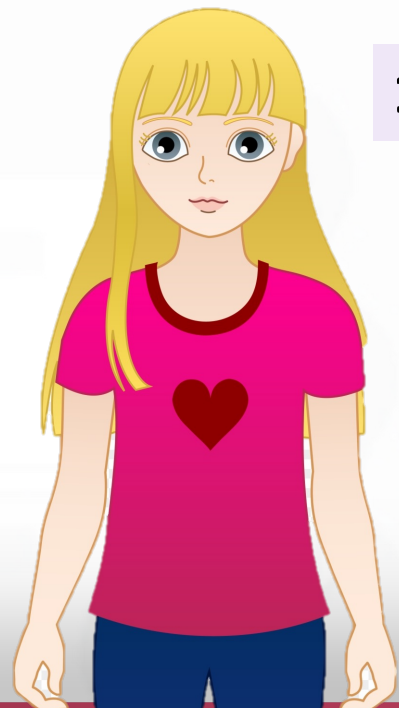
Σε ηλικία 12 ετών

- Επανεμφάνιση συμπτωμάτων – χορήγηση **FLORINEF**
- Ζάλη σε όρθια στάση, κόπωση – *εκτός σχολείου για 1 μήνα*
- (+) **σημεία κατάθλιψης και διαταραχή ύπνου** – παραπομπή σε Π/Ψ
- Διάγνωση **EDS**

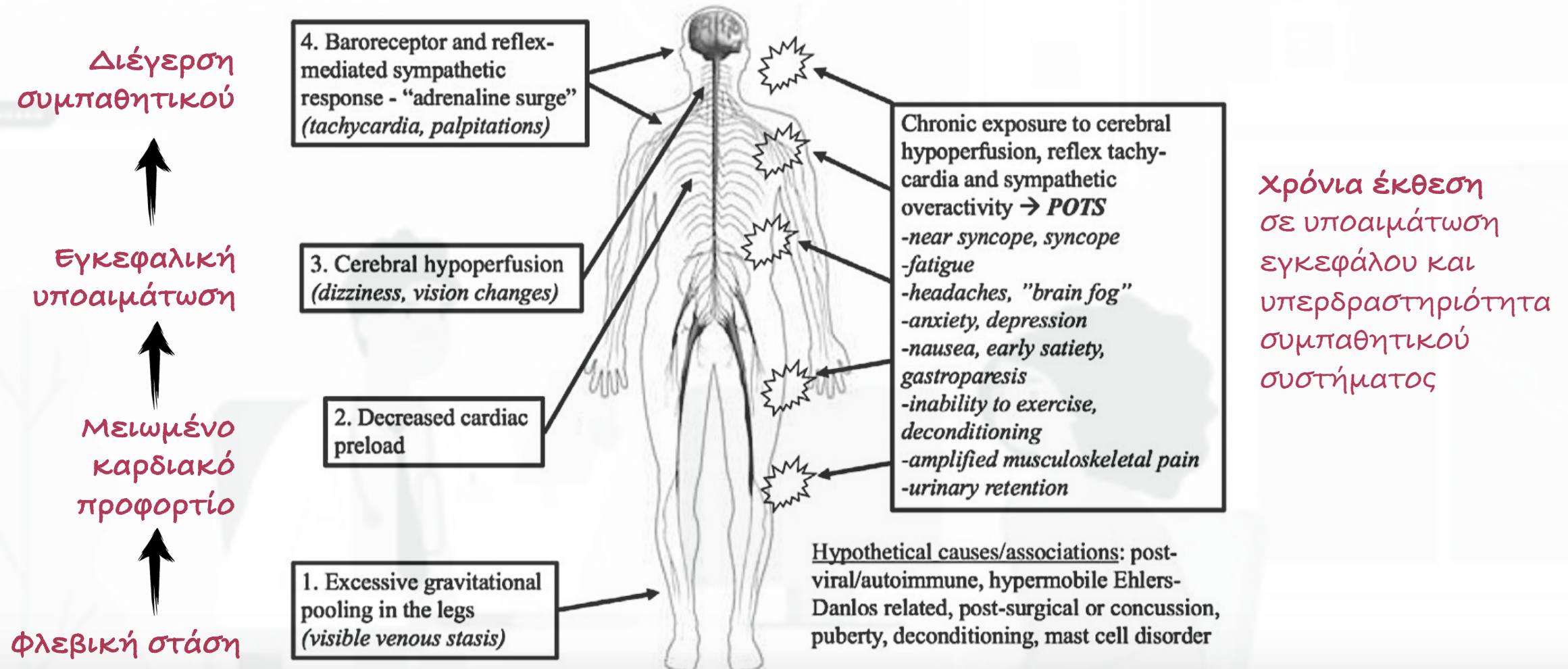
✓ *Ένα μήνα αργότερα, μπόρεσε να ξαναρχίσει το σχολείο, αλλά είχε ειδικές ρυθμίσεις*

13 – 15 ετών

- Περίοδοι βελτίωσης ακολουθούνταν από υποτροπές - *ανάγκη εκπαίδευσης στο σπίτι και διαλείπουσα υποκατάσταση όγκου με IV φυσ. ορό ως εξωτερικός ασθενής*
 - Ιογενείς λοιμώξεις οδηγούσαν σε βραχυπρόθεσμες υποτροπές
- ✓ (+) **γαστρεντερικά συμπτώματα**, όπως ναυτία, ανορεξία



Πως εξηγούνται τα συμπτώματα;



Χρόνια πρωτοπαθής δυσавтоνομία

Κλινική εικόνα

Διάγνωση

Αντιμετώπιση

ΐαση δεν υπάρχει

Κλινική υπόνοια της διάγνωσης - **Ιστορικό**

- Tilt test, δοκιμασίες ANΣ
- Καρδιολογικός έλεγχος
- Αιματολογικές εξετάσεις (FBC, ferritin, TSH, 25-vitamin D)

Μη φαρμακολογική

- ενυδάτωση, πρόσληψη αλάτος
- άσκηση

Φαρμακολογική

- φθοριοϋδροκορτιζόνη
- α-αδρενεργικοί αγωνιστές
- β-αποκλειστές (!)

- ✓ **Συμπτώματα:** αρχικά συγκοπικά επεισόδια και ζάλη -- ακολουθούν συχνά ημικρανίες και αργότερα κοιλιακό άλγος, ναυτία, διάρροια ή δυσκοιλιότητα, μυοσκελετικά άλγη, κόπωση – ενίοτε κατακράτηση ούρων

Χρόνια πρωτοπαθής δυσавтоνομία

Κλινική εικόνα

- **Εξάρσεις και υφέσεις** (εποχικότητα), συχνά επιδείνωση μετά από υποκείμενη ασθένεια ή χειρουργική επέμβαση
- **Συνύπαρξη** με Hypermobility (type III) EDS και αλλαγές στο χρώμα του δέρματος
- Συχνότερη στα κορίτσια εφηβικής ηλικίας

Διάγνωση

Κλινική υπόνοια της διάγνωσης - **Ιστορικό**

- Tilt test, δοκιμασίες ANΣ
- Καρδιολογικός έλεγχος
- Αιματολογικές εξετάσεις (FBC, ferritin, TSH, 25-vitamin D)

Αντιμετώπιση

ΐαση δεν υπάρχει

Μη φαρμακολογική

- ενυδάτωση, πρόσληψη αλάτος
- άσκηση

Φαρμακολογική

- φθοριοϋδροκορτιζόνη
- α-αδρενεργικοί αγωνιστές
- β-αποκλειστές (!)

Υπερεκτασιμότητα αρθρώσεων & δυσαυτονομία

Autonomic Neuroscience: Basic and Clinical 231 (2021) 102770



Contents lists available at [ScienceDirect](https://www.sciencedirect.com)

Autonomic Neuroscience: Basic and Clinical

journal homepage: www.elsevier.com/locate/autneu

Prevalence of joint hypermobility syndromes in pediatric postural orthostatic tachycardia syndrome

Jeffrey R. Boris^a, Thomas Bernadzikowski^{b,*}

^a Moylan, PA, United States of America

^b Children's Hospital of Philadelphia. Division of Radiology. Philadelphia, PA, United States of America



Υπερεκτασιμότητα αρθρώσεων & δυσαυτονομία

- 362 ασθενείς <18 ετών με POTS
 - 82 (**22.7%**) Ehlers Danlos Syndrome
 - 141 (**39.0%**) Σύνδρομο υπερεκτασιμότητας αρθρώσεων

- ✓ Ασθενείς με EDS είχαν *πρωιμότερη έναρξη* (12.1 vs. 13.5 έτη, $p=0.004$) και *μεγαλύτερη διάρκεια συμπτωμάτων* (2.5 vs. 1.5 έτη, $p=0.0008$) σε σχέση με ασθενείς χωρίς υπερεκτασιμότητα αρθρώσεων



Autonomic Neuroscience: Basic and Clinical 231 (2021) 102770



Contents lists available at [ScienceDirect](https://www.sciencedirect.com)

Autonomic Neuroscience: Basic and Clinical

journal homepage: www.elsevier.com/locate/autneu

Prevalence of joint hypermobility syndromes in pediatric postural orthostatic tachycardia syndrome

Jeffrey R. Boris^a, Thomas Bernadzikowski^{b,*}

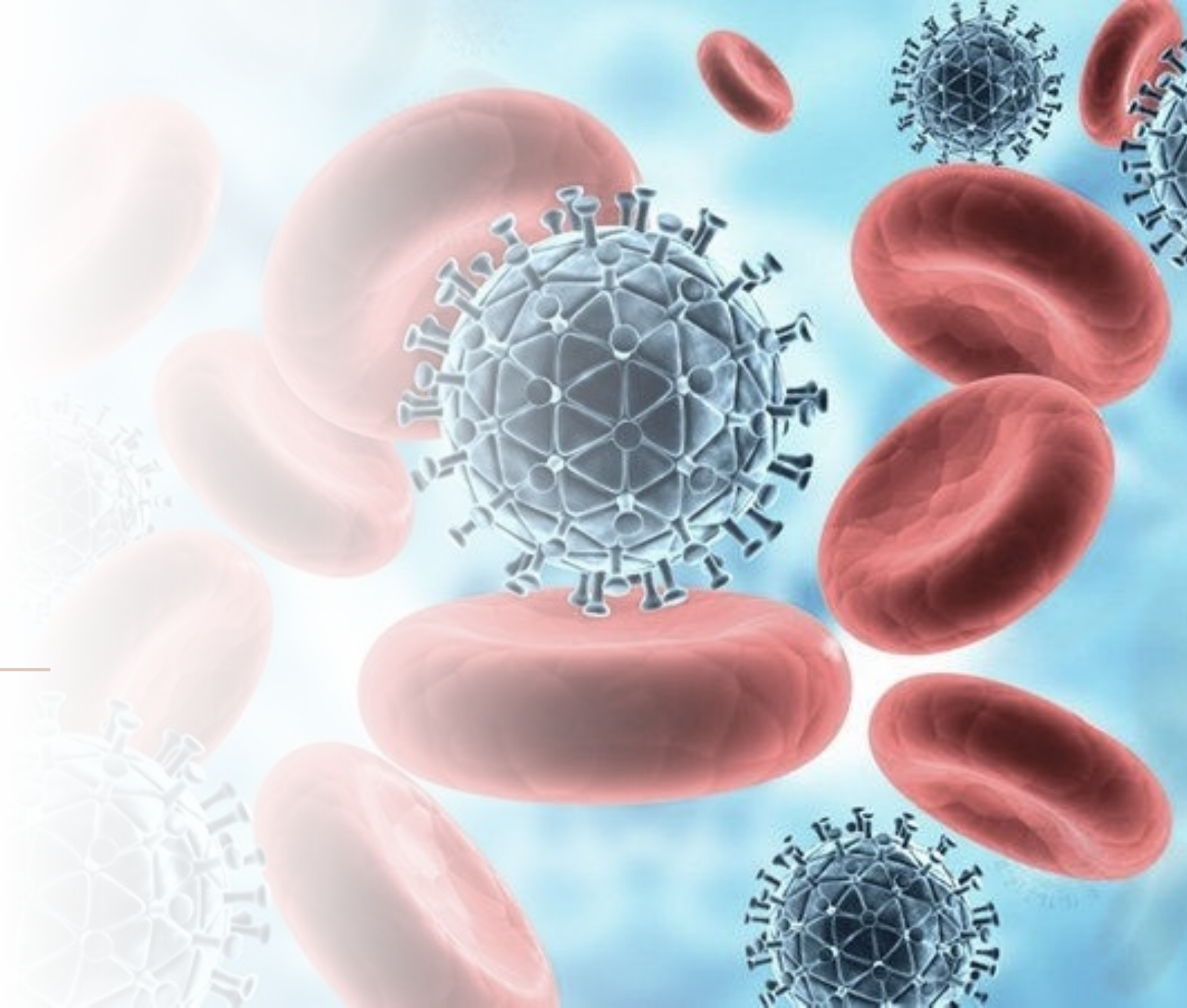
^a Moylan, PA, United States of America

^b Children's Hospital of Philadelphia, Division of Radiology, Philadelphia, PA, United States of America

>1/5 παιδιών με POTS είχαν EDS
και >1/3 είχαν υπερελαστικότητα
**Συνολικά >50% των ασθενών με
POTS είχαν υπερεκτασιμότητα
αρθρώσεων**

2.

Δυσавтоνομία Ανοσολογικής αρχής



Δυσавтоνομία Ανοσολογικής αρχής

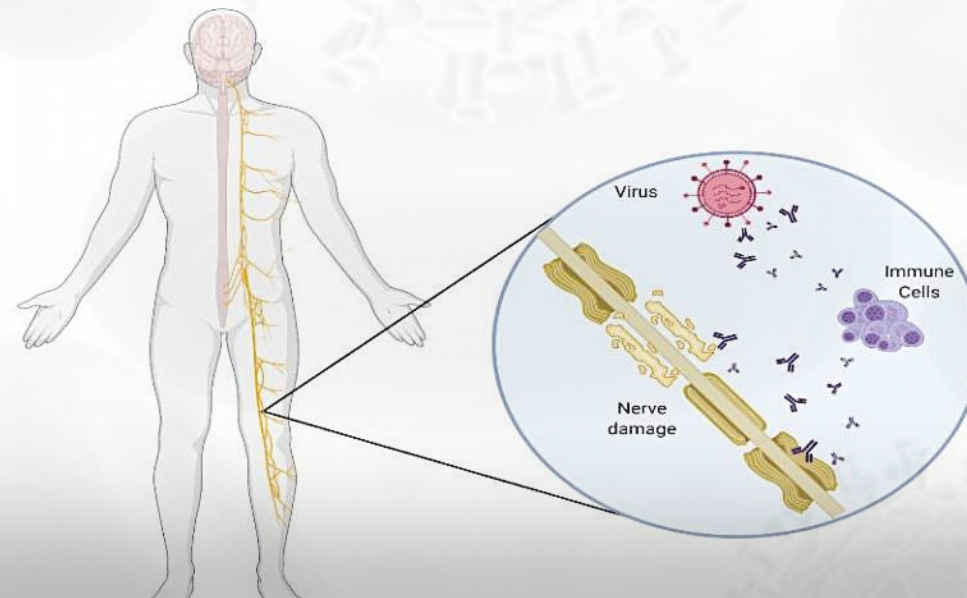
Guillain-Barre syndrome

Dysautonomia in Guillain–Barré Syndrome: Prevalence, Clinical Spectrum, and Outcomes



Tia Chakraborty^{1*} , Christopher L. Kramer², Eelco F. M. Wijdicks¹ and Alejandro A. Rabinstein¹

© 2019 Springer Science+Business Media, LLC, part of Springer Nature and Neurocritical Care Society



- ✓ **187** ενήλικες ασθενείς με GBS, από τους οποίους **71 (38%)** είχαν δυσавтоνομία
- ✓ **6%** θνητότητα στους ασθενείς με δυσавтоνομία (0% χωρίς)

Βαρύτερη κλινική εικόνα και δυσμενέστερη έκβαση:

- Μεγαλύτερη διάρκεια νοσηλείας και λιγότεροι ασθενείς περιπατητικοί
- Σημαντικότερη μυϊκή αδυναμία (75% τετραπληγία)
- Μεγαλύτερη ανάγκη διασωλήνωσης
- PRES

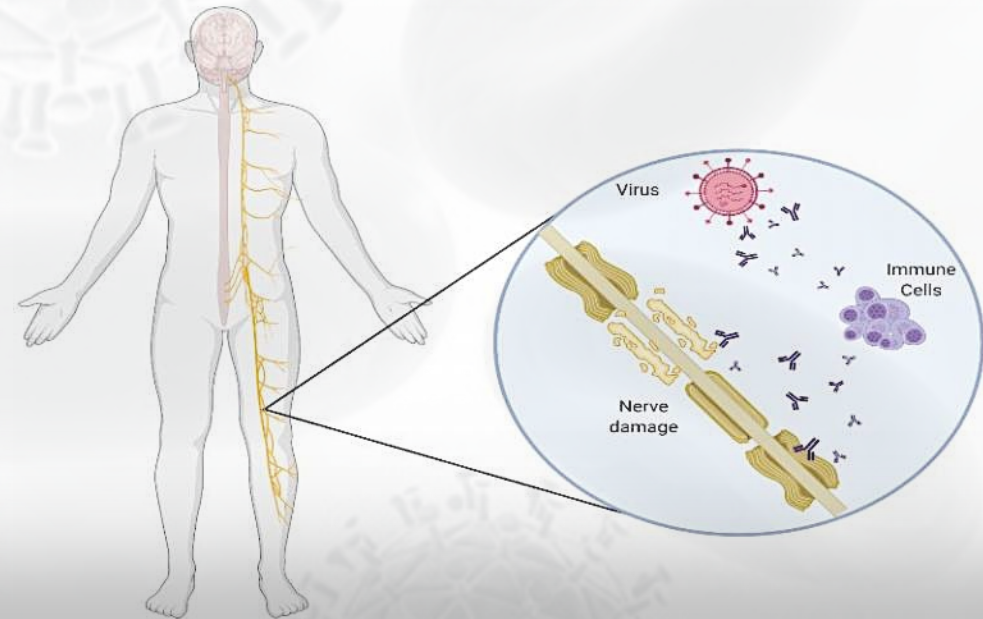
Δυσавтоνομία Ανοσολογικής αρχής

Guillain-Barre syndrome

Dysautonomia in Guillain–Barré Syndrome: Prevalence, Clinical Spectrum, and Outcomes

Tia Chakraborty^{1*} , Christopher L. Kramer², Eelco F. M. Wijdicks¹ and Alejandro A. Rabinstein¹

© 2019 Springer Science+Business Media, LLC, part of Springer Nature and Neurocritical Care Society



Δυσавтоνομία Ανοσολογικής αρχής

Dysautonomia in Guillain-Barré Syndrome: Prevalence, Clinical Spectrum, and Outcomes

Tia Chakraborty^{1*}, Christopher L. Kramer², Eelco F. M. Wijdicks¹ and Alejandro A. Rabinstein¹

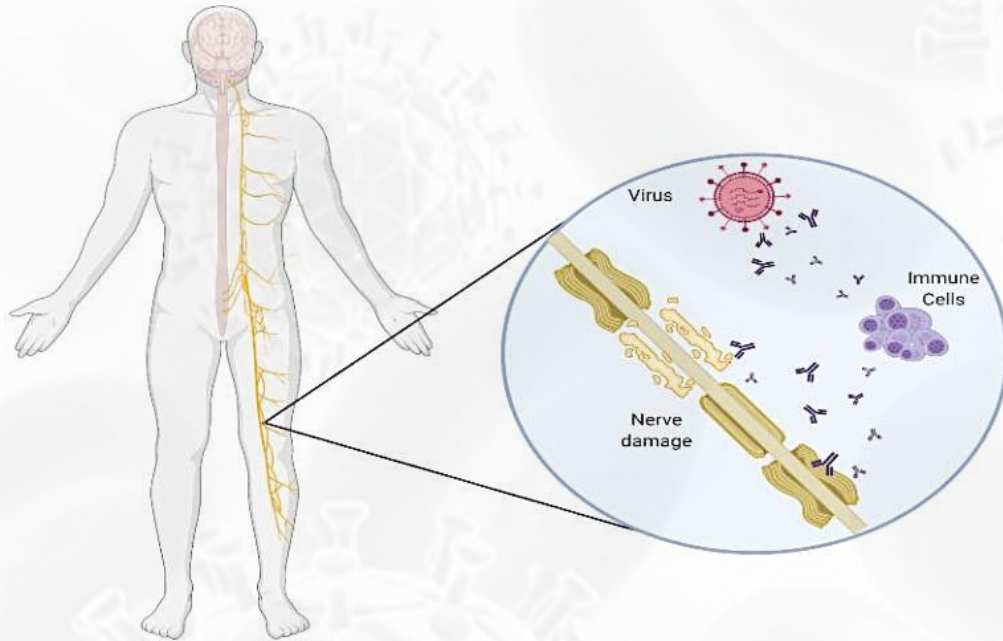
© 2019 Springer Science+Business Media, LLC, part of Springer Nature and Neurocritical Care Society



Guillain-Barre syndrome

Κλινικά χαρακτηριστικά

- Ακραίες διακυμάνσεις της αρτηριακής πίεσης (**πρώιμο σημείο** - ανθεκτική υπέρταση, υπέρταση 39% και υπόταση 37% με παρόμοια επίπτωση)
- Καρδιακές αρρυθμίες (παρατεταμένη ταχυκαρδία πιο συχνή από τη βραδυκαρδία (26% έναντι 1%))
- Ειλεός (η πιο συχνή εκδήλωση - **42%**)
- Κατακράτηση ούρων
- Πυρετός (29%) πιο συχνός από την υποθερμία (6%)



Autonomic Dysfunction in Childhood Guillain-Barré Syndrome

Journal of Child Neurology

27(5) 581-586

© The Author(s) 2012

Reprints and permission:

sagepub.com/journalsPermissions.nav

DOI: 10.1177/0883073811420872

<http://jcn.sagepub.com>

Francis J. DiMario Jr., MD¹ and Carrie Edwards, BS²

Η βαρύτητα της νόσησης στο παιδιατρικό GBS συσχετίζεται άμεσα με τον βαθμό υπέρτασης και ταχυκαρδίας

- ✓ Η εμφάνιση κλινικά σημαντικής και παρατεταμένης υπέρτασης ή/και ταχυκαρδίας στα παιδιά με σύνδρομο Guillain-Barre εμφανίζεται εντός 24 - 48 ωρών από τη μέγιστη κινητική συμπτωματολογία -- εντός των πρώτων 2 έως 6 ημερών από την εισαγωγή στο νοσοκομείο και 9 έως 15 ημερών από την έναρξη των αρχικών συμπτωμάτων



Δυσавтоνομία και COVID-19

 **frontiers**
in Cardiovascular Medicine

MINI REVIEW
published: 09 March 2022
doi: 10.3389/fcvm.2022.860198



Long COVID-19 and Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome- Is Dysautonomia to Be Blamed?

Karan R. Chadda^{1†}, Ellen E. Blakey^{1†}, Christopher L. -H. Huang^{2,3} and Kamalan Jeevaratnam^{2,4*}

¹ Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom, ² Physiological Laboratory, University of Cambridge, Cambridge, United Kingdom, ³ Department of Biochemistry, University of Cambridge, Cambridge, United Kingdom, ⁴ Faculty of Health and Medical Sciences, University of Surrey, Guildford, United Kingdom

COVID-19 RAPID REPORT

Autonomic dysfunction in 'long COVID': rationale, physiology and management strategies

Authors: Melanie Dani,^A Andreas Dirksen,^B Patricia Taraborrelli,^B Miriam Torocastro,^C Dimitrios Panagopoulos,^D Richard Sutton^E and Phang Boon Lim^F

scientific reports



OPEN

Clinical characterization of dysautonomia in long COVID-19 patients

Nicolas Barizien¹, Morgan Le Guen², Stéphanie Russel³, Pauline Touche⁴, Florent Huang³ & Alexandra Vallée^{4*}

BRIEF RESEARCH REPORT
published: 13 April 2021
doi: 10.3389/fneur.2021.624968



COVID-19 Dysautonomia

Brent P. Goodman^{1*}, Julie A. Khoury¹, Janis E. Blair² and Marie F. Grill¹

¹ Department of Neurology, Mayo Clinic, Scottsdale, AZ, United States, ² Infectious Disease, Mayo Clinic, Scottsdale, AZ, United States

<https://doi.org/10.1186/s12879-022-07181-0>

CASE REPORT

Open Access



Severe Post-COVID-19 dysautonomia: a case report

Joan Bosco^{1*} and Ruwanthi Titano²

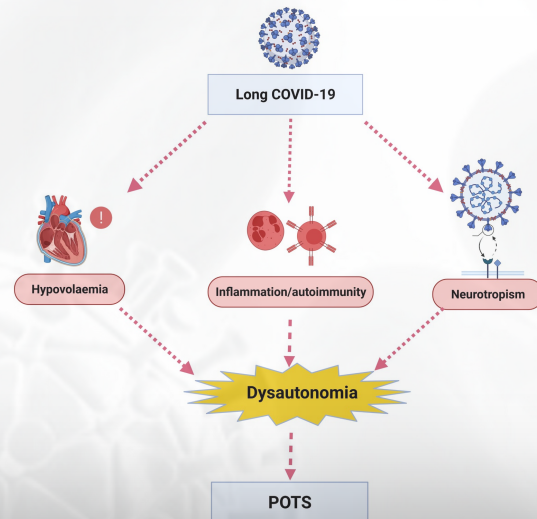
Δυσавтоνομία Ανοσολογικής αρχής

COVID-19

Συμπτώματα:

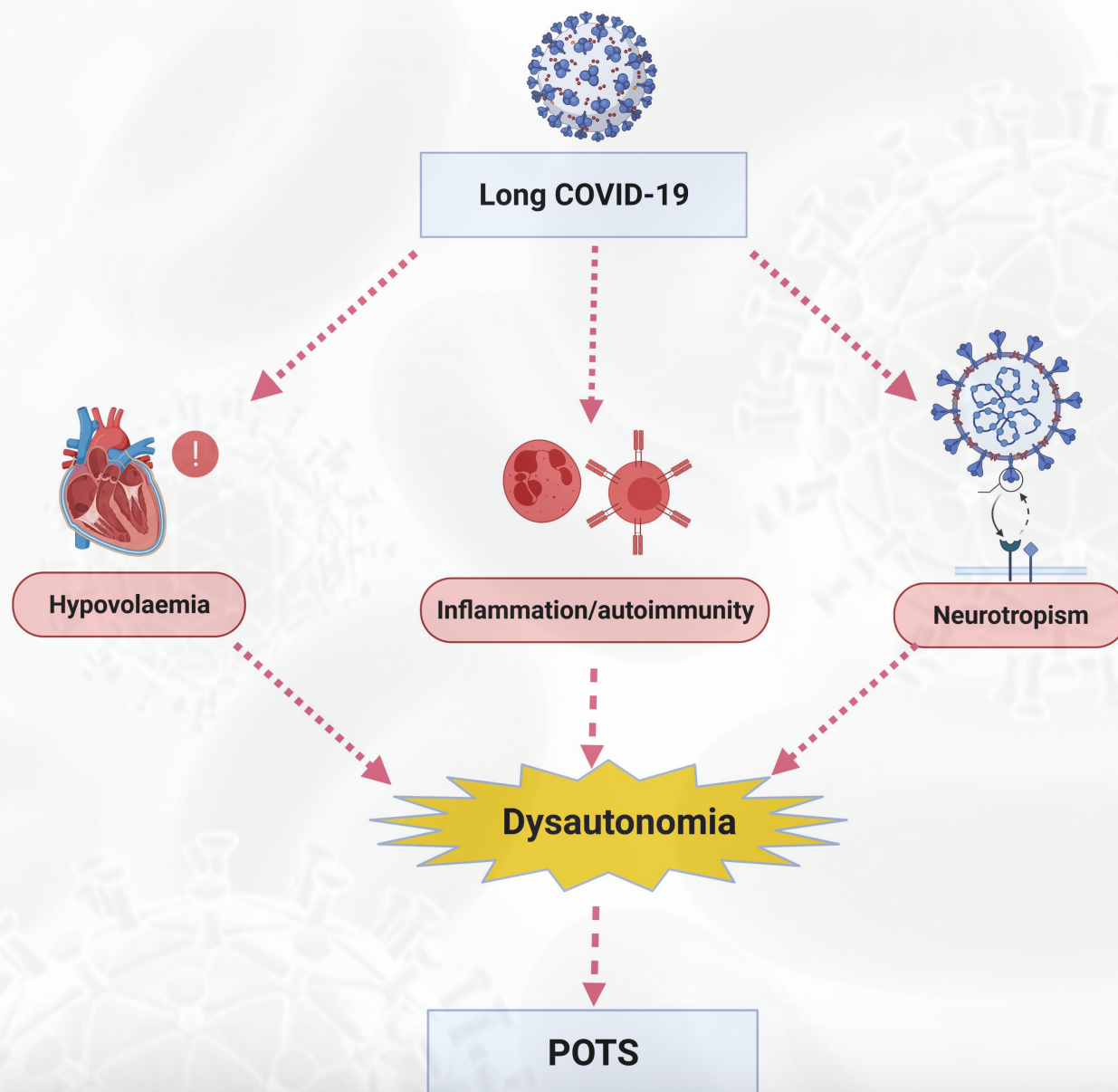
- ταχυκαρδία
- εφίδρωση
- άγχος
- αϋπνία
- ευρεία διακύμανση αρτηριακής πίεσης
(αυξημένα επίπεδα κατεχολαμινών)
- γνωστική επιβάρυνση
- κόπωση μετά την άσκηση
- κεφαλαλγία
- ορθοστατική δυσανεξία
(μειωμένη αιμάτωση εγκεφάλου)

- ✓ Η δυσавтоνομία ως συνέπεια της λοίμωξης COVID-19 συζητείται όλο και περισσότερο, καθώς περισσότεροι ασθενείς αναρρώνουν από τον COVID-19
- ✓ Έχει περιγραφεί σε αρκετούς post-COVID ασθενείς, με διαφορετικό βαθμό σοβαρότητας και αναπηρίας



Δυσавтоνομία Ανοσολογικής αρχής

COVID-19



- Καταιγίδα κυτοκινών και φλεγμονή - χρόνια νευρωνική δυσρρύθμιση
- Διασταυρούμενη αντίδραση αυτοαντισωμάτων με γάγγλια του ΑΝΣ ως μέρος της οξείας και μακροχρόνιας λοίμωξης COVID-19
 - ✓ υψηλά επίπεδα αυτοαντισωμάτων τα οποία αντιδρούσαν διασταυρούμενα με τους μουσκαρινικούς και τους βήτα υποδοχείς - 75% των ασθενών με POTS ήταν θετικοί στα αντισώματα **$\alpha 3$ -AChR**
- Επιπτώσεις στις θεραπευτικές επιλογές καθώς ορισμένοι ασθενείς θα μπορούσαν να ανταποκριθούν στην ανοσοθεραπεία



3.

Γενετική – Οικογενής Δυσавтоνομία





Mr. and Mrs. Terry please tell us what's going on with your little girl, Herra. We

Οικογενής δυσавтоνομία

- Σύνδρομο Riley-Day

- ✓ Γενετική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια λόγω δ/χής στη διάπλαση, λειτουργία και επιβίωση αισθητηριακών, συμπαθητικών και κάποιων παρασυμπαθητικών νευρικών κυττάρων
- ✓ Αυτοσωματική κληρονόμηση – *σχεδόν αποκλειστικά σε άτομα Εβραϊκής Ashkenazi καταγωγής*
- ✓ Μέλος μιας ομάδας σπάνιων νευροαναπτυξιακών διαταραχών που ονομάζονται **κληρονομικές αισθητηριακές και αυτόνομες νευροπάθειες - HSAN τύπου III**



Κλινικά χαρακτηριστικά:

- καρδιαγγειακή αστάθεια
- μειωμένη αντίληψη πόνου
- διαταραχή στην αίσθηση της θερμοκρασίας
- έλλειψη δακρύρροιας
- συχνές λοιμώξεις αναπνευστικού
- αταξία
- διαταραχή σίτισης, υπολειπόμενη αύξηση
- απουσία τενόντιων αντανακλαστικών
- απουσία θηλών γλώσσας

Μοριακή βάση οικογενούς δυσавтоνομίας

> 99.5% of cases



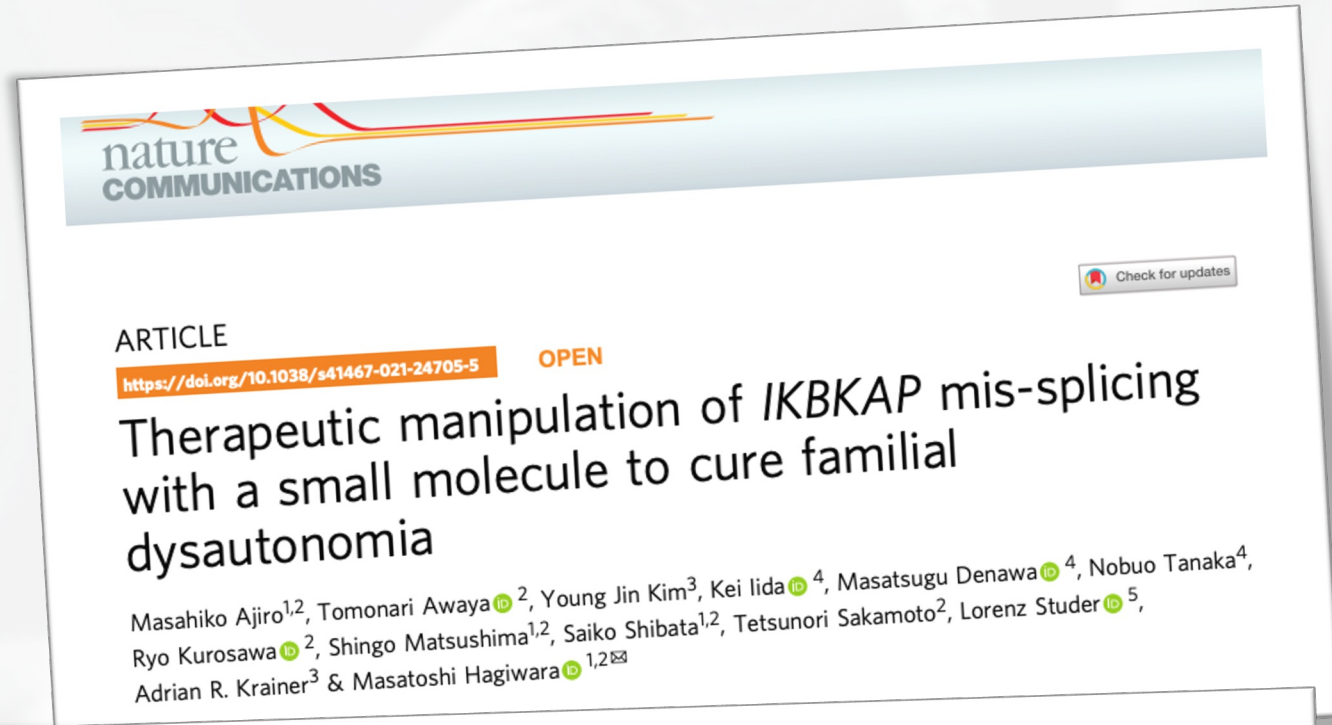
- ✓ Ιντρονική σημειακή παραλλαγή (IVS20 + 6 T > C) που αλλάζει το splicing κατά την μεταγραφή του *IKBKAP*

Exon 20 skipping → frameshift → premature termination codon in exon 21 → reduced expression of IKAP (or ELP1) → compromise of tRNA modification and neuronal cell survival

- ✓ Γενετική ομοιογένεια πληθυσμού - **φαινοτυπική ποικιλομορφία**
- ✓ Η γενετική παραλλαγή επηρεάζει την προγεννητική ανάπτυξη των νευρώνων ΑΝΣ, τα συμπτώματα είναι παρόντα από τη γέννηση, αλλά η έκφραση τους ποικίλλει ευρέως

Παράθυρο για θεραπείες ακριβείας

- ✓ Πολλές υποσχόμενες
θεραπευτικές στρατηγικές που
στοχεύουν στην αποκατάσταση
του σφάλματος splicing και
αυξάνουν τις ποσότητες ELP1
- ✓ Αυτές οι στρατηγικές
περιλαμβάνουν μικρομόρια,
αντινοσηματικά
ολιγονουκλεοτίδια και μικρά
πυρηνικά RNAs (snRNAs)



ARTICLE

ELP1 Splicing Correction Reverses Proprioceptive Sensory Loss in Familial Dysautonomia

Elisabetta Morini,^{1,2} Dadi Gao,^{1,2} Connor M. Montgomery,¹ Monica Salani,¹ Chiara Mazzasette,³ Tobias A. Krussig,¹ Brooke Swain,¹ Paula Dietrich,⁴ Jana Narasimhan,⁵ Vijayalakshmi Gabbeta,⁵ Amal Dakka,⁵ Jean Hedrick,⁵ Xin Zhao,⁵ Marla Weetall,⁵ Nikolai A. Naryshkin,⁵ Gregory G. Wojtkiewicz,⁶ Chien-Ping Ko,³ Michael E. Talkowski,^{1,2} Ioannis Dragatsis,⁴ and Susan A. Slaugenhaupt^{1,2,*}

Διαυλοπάθεια SCN9A

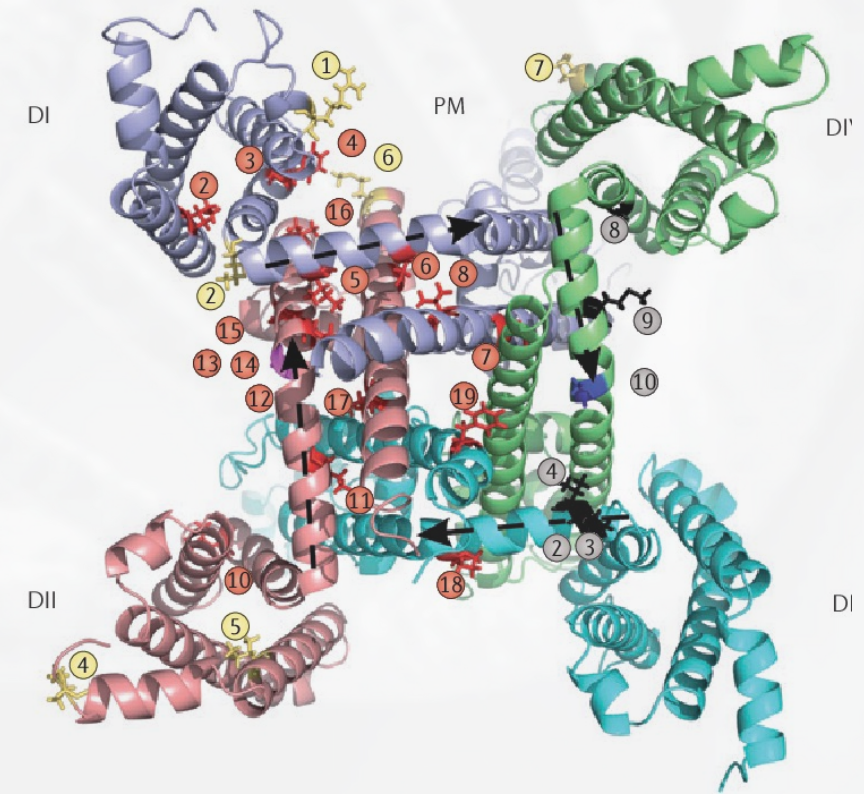
SCN9A	Erythromelalgia
SCN9A	Paroxysmal extreme pain disorder
SCN9A	Small fiber neuropathy

Νεογνική ή Βρεφική ηλικία

- ερυθρότητα δέρματος
- τμηματική ή ασύμμετρη αλλαγή χρώματος τύπου αρλεκίνου
- τονικές κρίσεις (μη-επιληπτικές)
- συγκοπή με βραδυκαρδία

Αργότερα

- επεισόδια βασανιστικού καυστικού άλγους ορθού, οφθαλμικού ή υπογνάθιου άλγους που συνοδεύεται από ερυθρότητα δέρματος



✓ Η καρβαμαζεπίνη είναι η πιο αποτελεσματική θεραπεία

Συνοψίζοντας | *take home points*

- ✓ Οι διαταραχές του αυτόνομου νευρικού συστήματος εκδηλώνονται με μία πληθώρα κοινών συμπτωμάτων, τόσο σε υγιείς εφήβους και παιδιά, όσο και σε έδαφος υποκείμενης παθολογίας, *ενίοτε διαμεσολαβούμενης από ανοσολογικούς μηχανισμούς*
- ✓ Απαιτείται κριτική αξιολόγηση της κλινικής εικόνας και γνώση των βασικών παθοφυσιολογικών μηχανισμών της δυσαυτονομίας για την ορθή διαγνωστική και θεραπευτική προσέγγιση
- ✓ Στις συγγενείς διαταραχές του ΑΝΣ είναι κρίσιμη η ορθή αξιολόγηση του φαινότυπου και η αναζήτηση της μοριακής βλάβης – *παράθυρο για στοχευμένες θεραπείες*



Hebson CL, McConnell ME, Hannon DW. **Pediatric dysautonomia: Much-maligned, often overmedicated, but not as complex as you think.**

Congenit Heart Dis. 2019 Mar;14(2):156-161

Lefcort F. **Development of the Autonomic Nervous System: Clinical Implications.**

Semin Neurol. 2020 Oct;40(5):473-484

Axelrod FB. **Familial dysautonomia: a review of the current pharmacological treatments.**

Expert Opin Pharmacother. 2005 Apr;6(4):561-7

Yamakawa M, Watari M, Torii KI, et al. **gAChR antibodies in children and adolescents with acquired autoimmune dysautonomia in Japan.**

Ann Clin Transl Neurol. 2021 Apr;8(4):790-799

Για περισσότερο διάβασμα...



DYSAUTONOMIA INTERNATIONAL



AWARENESS



ADVOCACY



ADVANCEMENT

www.dysautonomiainternational.org



Dysautonomia
Support Network

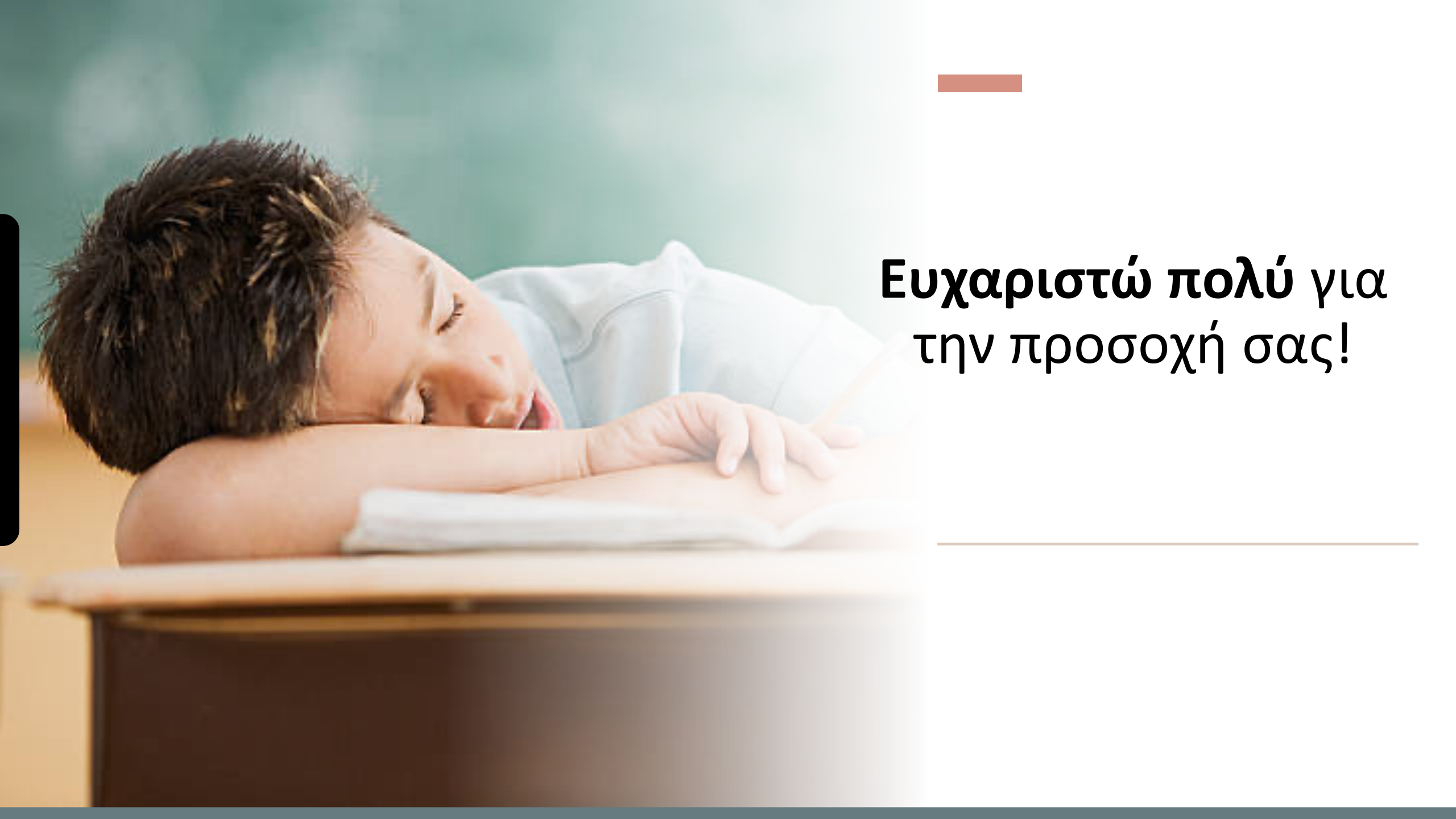
www.dysautonomiasupport.org

tdp

THE
DYSAUTONOMIA
PROJECT

www.thedysautonomiaproject.org

Resources



**Ευχαριστώ πολύ για
την προσοχή σας!**