



Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής

Διευθύντρια-Καθηγήτρια: I-P Traeger-Συνοδινού

ΕΜΜΕΝΟΥΣΑ ΥΠΕΡ-CK-ΑΙΜΙΑ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ

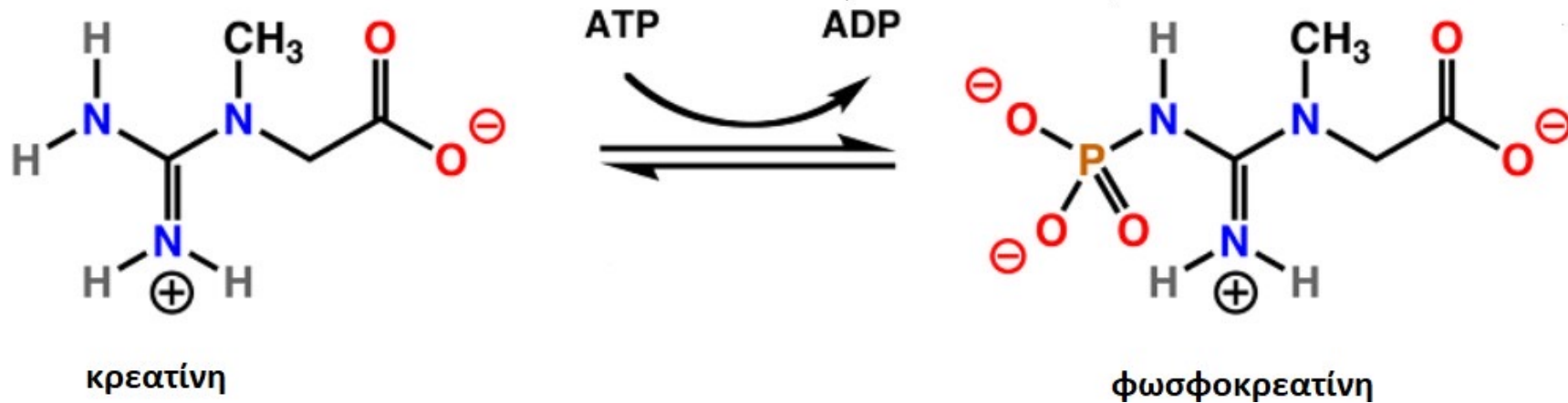


ΚΥΡΙΑΚΗ ΚΕΚΟΥ
ΕΔΙΠ Μοριακής Γενετικής
Πανεπιστήμιο Αθηνών

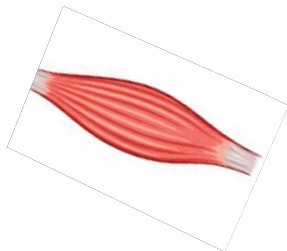
Υπερ-CK-αιμία

Αυξημένα επίπεδα κινάσης της κρεατίνης

Η **κινάση της κρεατίνης** (creatine kinase, CK) ή κινάση της φωσφοκρεατίνης (creatine phosphokinase, CPK) είναι ένα ένζυμο που καταλύει την αμφίδρομη αντίδραση:

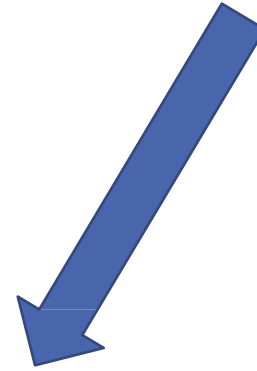


Η φωσφοκρεατίνη είναι μια ενεργειακή εφεδρεία, ιδιαίτερα σημαντική για ενεργοβόρους ιστούς και όργανα, που μπορεί να αποδώσει ενέργεια με μορφή ATP



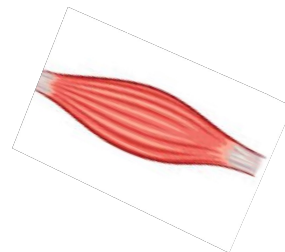
ΙΣΟΕΝΖΥΜΑ CK (κυτταρόπλασμα)

Στον ορό του αίματος σε φυσιολογικές συνθήκες μετρούνται τα επίπεδα το συνενζύμου **CK-MM** επειδή βρίσκεται σε μεγαλύτερη ποσότητα. Σε παθολογικές καταστάσεις παρατηρείται όμως αύξηση και των άλλων συνενζύμων, όπως στο έμφραγμα του μυοκαρδίου και σε νευρολογικές διαταραχές.



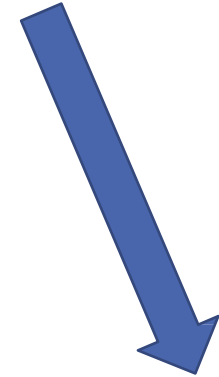
CK-MM

ΜΥΣ 98%
ΚΑΡΔΙΑ 78%



CK-MB

ΚΑΡΔΙΑ 30%



CK-BB

ΙΧΝΗ ΣΕ
ΕΓΚΕΦΑΛΟ ΚΑΙ
ΑΛΛΟΥΣ ΙΣΤΟΥΣ



LETTER TO THE EDITOR

MUSCLE&NERVE WILEY

European Federation of the Neurological Societies guidelines on the diagnostic approach to paucisymptomatic or asymptomatic hyperCKemia

Kyriakides et al., 2020

ΤΙΜΕΣ ΑΝΑΦΟΡΑΣ

	Non-black Female	Non-black Male	Black Female	Black Male
CK iu/l	217	336	414	801

Υπερ-CK-αιμία θεωρείται η κατάσταση στην οποία τα επίπεδα CK είναι τουλάχιστον διπλάσια από τις τιμές αναφοράς (λαμβάνεται υπόψιν το φύλο και η φυλή)



Τα νεογέννητα μπορεί να εμφανίζουν CK έως 10X από τις τιμές αναφοράς των ενηλίκων (υψηλότερες τιμές μετά από φυσιολογικό τοκετό). Πτώση των τιμών διαπιστώνεται την 4^η ημέρα (3X) και περίπου την 6^η-19^η εβδομάδα παρατηρείται σταθεροποίηση στα φυσιολογικά επίπεδα (Gilboa et al. 1976)

[← Home](#)

Creatine Kinase

Test Code **CK**

Reference Range

Age	IU/L At 37° C
0 - 3 W	0 - 600
3 W- 3 M	0 - 440
> 3 M (Male)	35 - 230
> 3 M (Female)	20 - 215

ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ υπερ-CK-αιμίας

The Tromsø Study

12.828 άτομα (>30 ετών)

5,3% του πληθυσμού αυξημένα επίπεδα CK

1,3% με εμμένουσα hyperCKemia (μετά από 3 ημέρες χωρίς φυσική άσκηση)



εξαίρεση ειδικών γνωστών αιτιών
(φάρμακα, ενδοκρινολογικά προβλήματα κα)

0,71%

*ULN as ≥ 210 IU/L θήλεα, ≥ 400 IU/L άρρενα



Available online at www.sciencedirect.com

ScienceDirect

Neuromuscular Disorders 21 (2011) 494–500



www.elsevier.com/locate/nmd

Variation of serum creatine kinase (CK) levels and prevalence of persistent hyperCKemia in a Norwegian normal population.
The Tromsø Study

Hallvard Lilleng^{a,b,*}, Karin Abeler^a, Stein H. Johnsen^{a,b}, Eva Stensland^{a,b}, Sissel Løseth^{a,b}, Rolf Jorde^{b,c}, Yngve Figenschau^{d,e}, Sigurd Lindal^{b,f}, Tom Wilsgaard^g, Svein I. Bekkelund^{a,b}



CK ΚΑΙ ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΣ

- Διαφορετικές αθλήματα προκαλούν διαφορετική καταπόνηση των μυών και αύξηση στις τιμές της CK. πχ.τα ανώτατα όρια για ποδοσφαιριστές είναι τα τριπλάσια σε σχέση με αυτά των κολυμβητών.
- Κορύφωση των τιμών παρατηρείται περίπου 12 ώρες μετά την άσκηση και σταδιακά πέφτουν στις επόμενες 48 με 72 ώρες.
- Σε αθλητές που ασκούνται συστηματικά, οι τιμές μπορεί να είναι διαρκώς αυξημένες
- Μόνιμη αύξηση στην CPK προκαλείται μετά από συχνή προπόνηση ή αγώνα ειδικά σε ασκήσεις που περιλαμβάνουν βάρη ή αντιστάσεις

British Journal of
Sports Medicine

► Visit this article
► Submit a manuscript
► Receive email alerts
► Contact us

BMJ

Br J Sports Med. 2007 Oct; 41(10): 674–678.

Published online 2007 May 25. doi: 10.1136/bjism.2006.034041

Reference intervals for serum creatine kinase in athletes

Vassilis Mougios

83 άρρενες αθλητές and 245 αθλήτριες, ηλικία 7–44

82–1083 U/L (37°C) άνδρες

47–513 U/L (37°C) γυναίκες

**έως 3X αύξηση των επιπέδων στους αθλητές
(λαμβάνεται υπόψη το φύλο και η φυλή)**

από παραπομπή στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής

ΑΙΤΙΑ ΕΛΕΓΧΟΥ ↑ CK από 4 ετών έκανε πρωταθλήματα από 10-13 ετών
Οι γονείς είναι επίσης αθλητές.
ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ Άσκρ. ↑ CK έως 200 στη μητέρα, έως 900 στον πατέρα
ΠΡΩΤΟ ΣΥΜΠΤΩΜΑ (ΗΛΙΚΙΑ ΕΝΑΡΞΗΣ) αδυναμία/κατάκλιση
CK (τιμές) 2017: 1602, 1814 | 2018: 929, 199, 231 | 2020: 5648 (02/09/20)
ΔΥΣΚΟΛΙΑ ΣΤΗ ΒΑΔΙΣΗ (Ηλικία έναρξης) Όχι
ΨΕΥΔΟΥΠΕΡΤΡΟΦΙΑ? ΠΤΕΡΥΓΟΕΙΔΗΣ ΟΜΟΠΛΑΤΗ _____
ΒΙΟΨΙΑ ΜΥΟΣ (επισυνάπτεται το πόρισμα): όχι

Εμμένουσα υπερ-CK-αιμία >3X των φυσιολογικών επιπέδων CK, παρατηρούμενα επί τετραετίας σε κορίτσι 14 ετών

Διάγωση: Φορέας δυστροφιοπάθειας

Υπερ-CK-αιμία στα παιδιά

(0-18 ετών)

(>175 IU/L) για την περίοδο 2005 - 2016

1948 περιπτώσεις με hyper-CK-emia

265 διαγνώσθηκαν με μυοπάθεια

1. ΜΥΙΚΕΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ (γενετική αιτιολογία)
2. ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΕΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ (γενετική αιτιολογία)
3. ΦΛΕΓΜΟΝΩΔΕΙΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ

**Spectrum of Neuromuscular Disorders
With HyperCKemia From a Tertiary Care
Pediatric Neuromuscular Center**

Journal of Child Neurology
1-8
© The Author(s) 2018
Reprints and permission:
sagepub.com/journalsPermissions.nav
DOI: 10.1177/0883073818758455
journals.sagepub.com/home/jcn
SAGE

Fouad Al-Ghamdi, MD^{1,2}, Basil T. Darras, MD¹, and Partha S. Ghosh, MD¹

Causes of hyperCKemia unrelated to a recognized neuromuscular disease

Medications

Strenuous muscle exercise (especially eccentric)

Trauma (electromyogram studies, IM injections)

Surgery

Toxins (alcohol, heroin, cocaine)

Endocrine (hypothyroidism, hypoparathyroidism)

Viral illness

Metabolic (hypokalaemia, hyponatraemia)

'Idiopathic' (sporadic and familial)

Race (black > non-black)

Sex (male > female)

Chronic cardiac disease (CK-MB)

Obstructive sleep apnoea

Neuroacanthocytosis syndromes

Macro-CK

Malignant hyperthermia syndrome

ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

- Ο όρος χρησιμοποιείται για διαταραχές που έχουν σαν κοινό χαρακτηριστικό τη **μυϊκή αδυναμία**. Πρόκειται για εξαιρετικά ετερογενή ομάδα γενετικών νοσημάτων αλλά μπορεί να αφορούν και περιστατικά μη γενετικής αιτιολογίας.
- Οφείλονται σε διαταραχή της **κινητικής μονάδας**

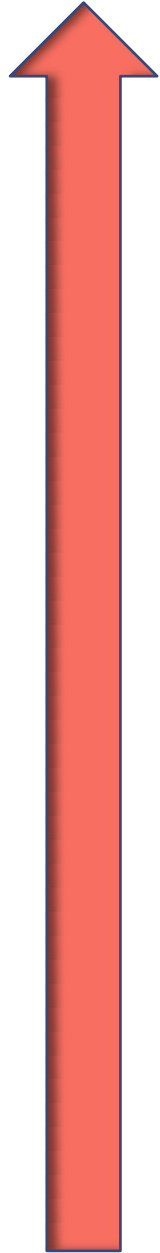
ΜΥΟΠΑΘΕΙΣ

- Πρωτοπαθής βλάβη στους μύς
- Υψηλότερα επίπεδα **CK** από το φυσιολογικό υποδηλώνουν διαρροή CK από τη μεμβράνη των μυών, είτε από τους καρδιακούς είτε από τους σκελετικούς μύες εξαιτίας μυϊκής βλάβης.



Κινητική μονάδα

Κινητικός νευρώνας-περιφερικά νεύρα-νευρομυϊκή σύναψη-μυς



>10X

ΥΨΗΛΗ CK

**DMD, BMD, Ραβδομύλυση, Λοιμώδεις Μυοσίτιδες,
Δερματομυοσίτιδα, Πολυομυοσίτιδα, μεταβολικά νοσήματα**

>5X

ΗΠΙΑ ΕΩΣ ΜΕΤΡΙΑ CK

**SMA III, Μιτοχονδριακές μυοπάθειες, Μυϊκές Δυστροφίες
φορείς Δυστροφινοπάθειας**

1,5-5X

ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΕΩΣ ΗΠΙΑ CK

**SMA, Μυασθένεια Gravis, Μυοτονική δυστροφία,
Συγγενείς μυοπάθειες, Συγγενείς μυϊκές δυστροφίες,
Giullain-Barre Syndrome**



ΤΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ

ΔΙΔΑΚΤΙΚΟ ΕΡΓΟ

Εξωτερικά Ιατρεία

Εξετάσεις / Νοσήματα

Οδηγίες Παραπομπής

Για τον ασθενή

Για τον Παιδίατρο



Επιβεβαιωμένα γενετικά νευρομυϊκά νοσήματα
παιδιών και ενηλίκων με εμμένουσα υπερ-CK-αιμία

Εργαστήριο Ιατρικής γενετικής

1457 παραπομπές

Δυστροφινοπάθειες	708
Ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες	55
Μυοτονικές δυστροφίες (ΜΔ2)	98
Συγγενείς μυοπάθειες	11
Μεταβολικές μυοπάθειες	36
Σύνολο	853

* γενετική επιβεβαίωση >50%

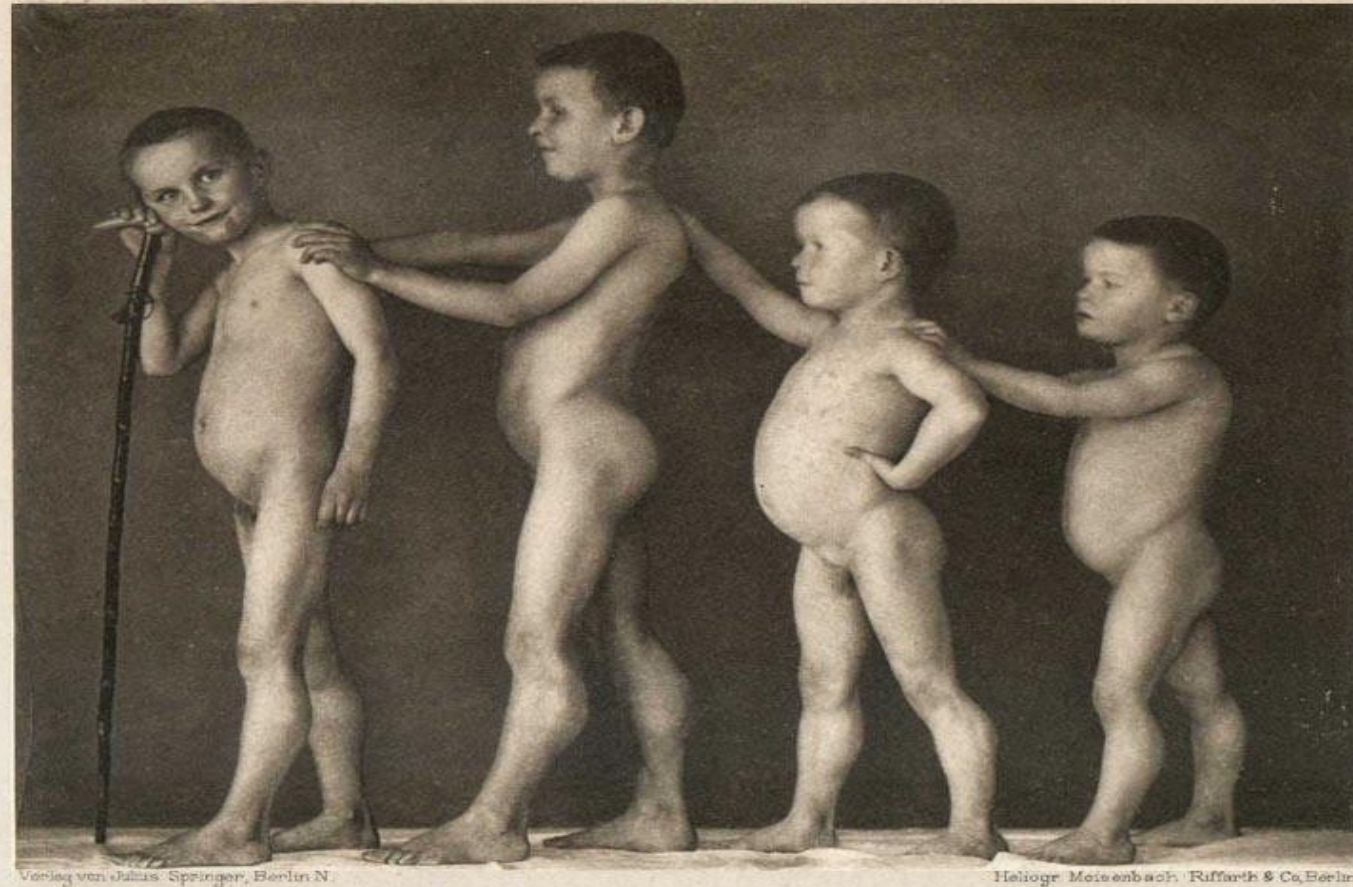
Πότε διερευνώνται τα επίπεδα CK

Συνήθως CK ζητείται συχνά στα πλαίσια διερεύνησης μη ειδικών συμπτωμάτων που παρατηρούνται στα παιδιά, όπως

- βάδισμα στις μύτες των ποδιών
- εύκολη κόπωση
- συχνές πτώσεις
- προσβολών ιογενούς αιτιολογίας που συνοδεύονται από αίσθημα κακουχίας, αδυναμία
- μυϊκά άλγη
- μυϊκή ευαισθησία
- **Οικογενειακό ιστορικό**
- **Σημείο Gowers**



ΔΥΣΤΡΟΦΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ: Μυϊκή δυστροφία Duchenne



TAFEL 2

Αδέρφια (ηλικίας 12, 11, 8 και 7 ετών) με κλινική εικόνα μυϊκής δυστροφίας Duchenne σε διαφορετικά ηλικιακά στάδια. Η Curschmann (1875-1950), Κλινική Abbildungen

ΔΥΣΤΡΟΦΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ

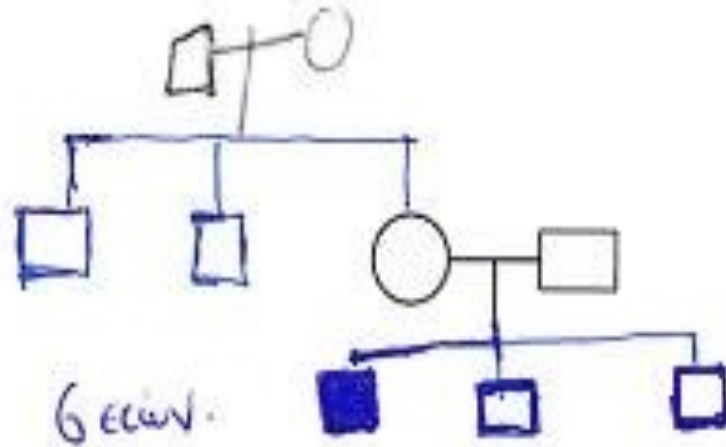
Ο όρος χρησιμοποιείται για φυλοσύνδετα νοσήματα που οφείλονται σε μεταλλάξεις του γονιδίου της δυστροφίνης όπως:

- Μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD)
- Μυϊκή δυστροφία Becker (BMD)
- Φυλοσύνδετη Διατακτική μυοκαρδιοπάθεια
- Συχνότητα >1:3500 αγόρια
- Υπερ-CK-αιμία στους ασθενείς αλλά και στο ~70% των φορέων

η σημασία της έγκαιρης διάγνωσης

Παραπομπή 1.

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ-ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΟ ΔΕΝΤΡΟ



ΑΙΤΙΑ ΕΛΕΓΧΟΥ: Υποψία Μυϊκής Δυστροφίας Becker (↑↑ CRK, γειδοειδής περτρωφία, βλάβη στις μυϊκές κεντρομετρικές αδελφές)

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ: Αναφέρεται κληρονομία

ΠΡΩΤΟ ΣΥΜΠΤΩΜΑ (ΕΝΑΡΞΗ): Βλάβη στις μυϊκές (ανελαδία)

CRK (τιμές): LR: 0.00 - 16.000

ΔΥΣΚΟΛΙΑ ΣΤΗ ΒΑΔΙΣΗ (Ηλικία έναρξης): βλάβη στις 11 ετών από την αρχή της βε

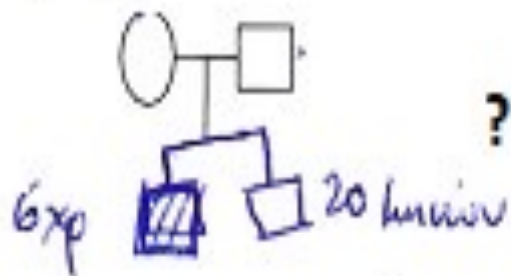
Γενετική Διάγνωση: Μυϊκή δυστροφία Duchenne

Παραπομπή 2.

ΔΙΚΟΙ ΕΝΕΣΤΗΠΟΡΑΔΙΚΟ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ:	Σπασμικό	3,5 ετών
ΗΛΙΚΙΑ ΠΟΥ ΑΡΧΙΣΕ ΝΑ ΠΕΡΠΑΤΑΕΙ:	~ 22 μηνών	
ΗΛΙΚΙΑ ΕΝΑΡΞΗΣ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΩΝ:	~ 17 μηνών	
ΠΡΩΤΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ:	Αδυναμία έλεγχου και καθυστέρηση (17 μηνών)	
ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΑΡΘΡΩΣΕΩΝ:	οχι	
ΕΚΟΛΙΩΣΗ :	οχι	ΑΤΡΟΦΙΑ ΜΥΩΝ-ΨΕΥΔΟΥΠΕΡΤΡΟΦΙΑ: Γαστρομυϊκή
ΕΓΤΥΣ ΑΔΥΝΑΜΙΑ-ΥΠΟΤΟΝΙΑ(ΜΥΟΠΑΘΗΤΙΚΗ):		
ΗΛΙΚΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ:		
ΑΡΧΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ:		
ΗΛΙΚΙΑ ΠΟΥ ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΤΗΚΕ ΑΔΥΝΑΜΙΑ ΒΑΔΙΣΗΣ :	Παραβίαξη καθυστέρησης έντασης βάδισης	
ΧΡΟΝΙΚΟ ΔΙΑΣΤΗΜΑ ΧΡΗΣΗΣ ΑΝΑΠΗΡΙΚΗΣ ΚΑΡΕΚΛΑΣ:	-	
ΠΝΕΥΜΑΤΙΚΗ ΑΝΑΠΤΥΞΗ:		
ΗΛΙΚΙΑ ΠΟΥ ΜΙΛΗΣΕ:	Δε μιλάει, λέει μόνο ελαφρώς-οχι	
ΣΧΟΛΙΚΗ ΕΠΙΔΟΣΗ:		
ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ:	οχι (Δεν αναφέρεται)	
ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ:	Δεν αναφέρεται (Είχε καρδιολογική κφ)	
ΕΜΓ (ΜΥΟΠΑΘΗΤΙΚΟΥ ΤΥΠΟΥ):		
CPK:	30.246 U/l (CPK-MB = 810 U/l)	CPK:

Γενετική Διάγνωση: Μυϊκή δυστροφία Duchenne

Παραπομπή 3.



Ρωτήθηκε σε 16 ερωτικό
χειρί & ε' αφέλεια
ως κυτταρικές μορφές.

ΑΙΤΙΑ ΕΛΕΓΧΟΥ Αδυναμία του κειμένου να τρέξει. Αυξημένη CPK

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ Δεν αναφέρεται πρόκληση συγγενικών ιστοριών σε άλλα μέλη της οικογένειας

ΠΡΩΤΟ ΣΥΜΠΤΩΜΑ(ΕΝΑΡΞΗ) Περίπου στα 3,5 έτη όπου οι γονείς παρατήρησαν ότι δεν τρέχει

CPK (τιμές) 7.376 | Όπως σε ερωτηματολόγιο.

ΔΥΣΚΟΛΙΑ ΣΤΗ ΒΑΔΙΣΗ (Ηλικία έναρξης) _____

ΨΕΥΔΟΥΠΕΡΤΡΟΦΙΑ? ΠΤΕΡΥΓΟΕΙΔΗΣ ΟΜΟΠΛΑΤΗ Όχι Ψευδο υπέρτροφια βλεφάρων, πτερυγοειδής ομοπλατη

ΒΙΟΨΙΑ ΜΥΟΣ (επισυνάπτεται το πόρισμα): ΟΧΙ

ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ (επισυνάπτεται το πόρισμα) ΟΧΙ

Γενετική Διάγνωση: Μυϊκή δυστροφία Becker

EARLY SIGNS OF DUCHENNE CAN BE DIFFICULT TO RECOGNISE³

- ✓ Delays in developmental milestones like walking and talking are some of the early signs of Duchenne^{1,3}
- ✓ These signs can be easily missed,³ which means:



Diagnosis is delayed by an average of
2 years^{* 2,3,5}



The average age of diagnosis is
4.3 years^{* 3,5}

**Age of diagnosis and time to diagnosis vary widely from country to country*



EARLY DIAGNOSIS AND CARE MAY HELP SLOW DUCHENNE PROGRESSION^{1,6}

Early access to standards of care aims to help minimise the risks and complications of the disease so individuals may be able to:^{1,3,6-9}



Walk for longer



Have a lower risk of heart
and lung problems



Have a better
quality of life



Live longer

Timely diagnosis also means that families can make informed decisions about any future pregnancies.³



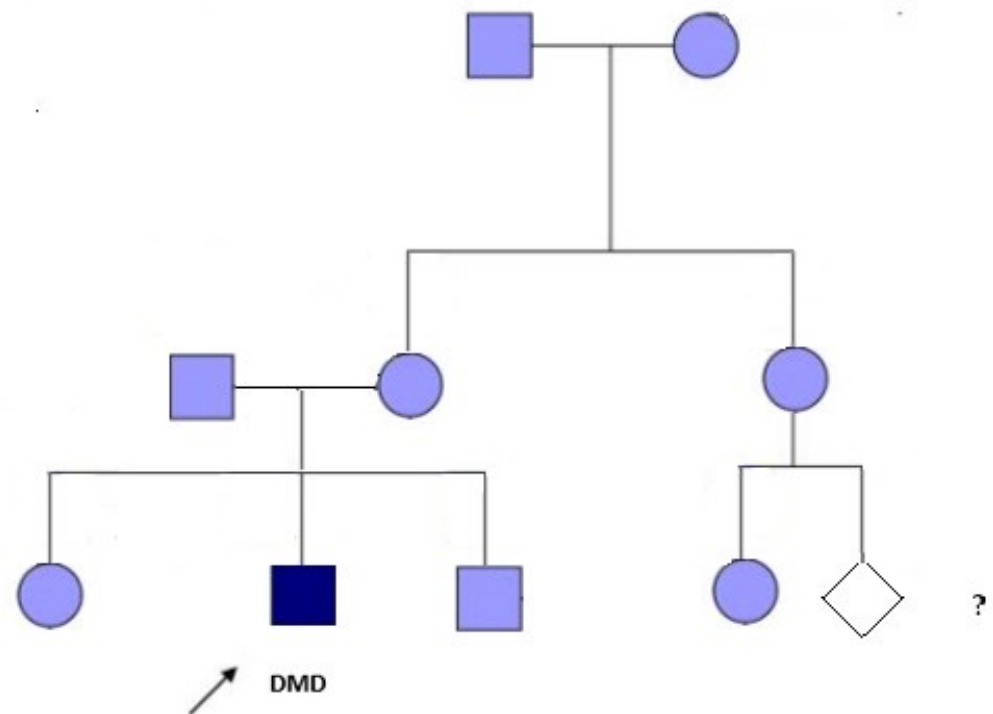
Duchenne/Becker Muscular Dystrophy

Counseling Issues:

Who is at risk

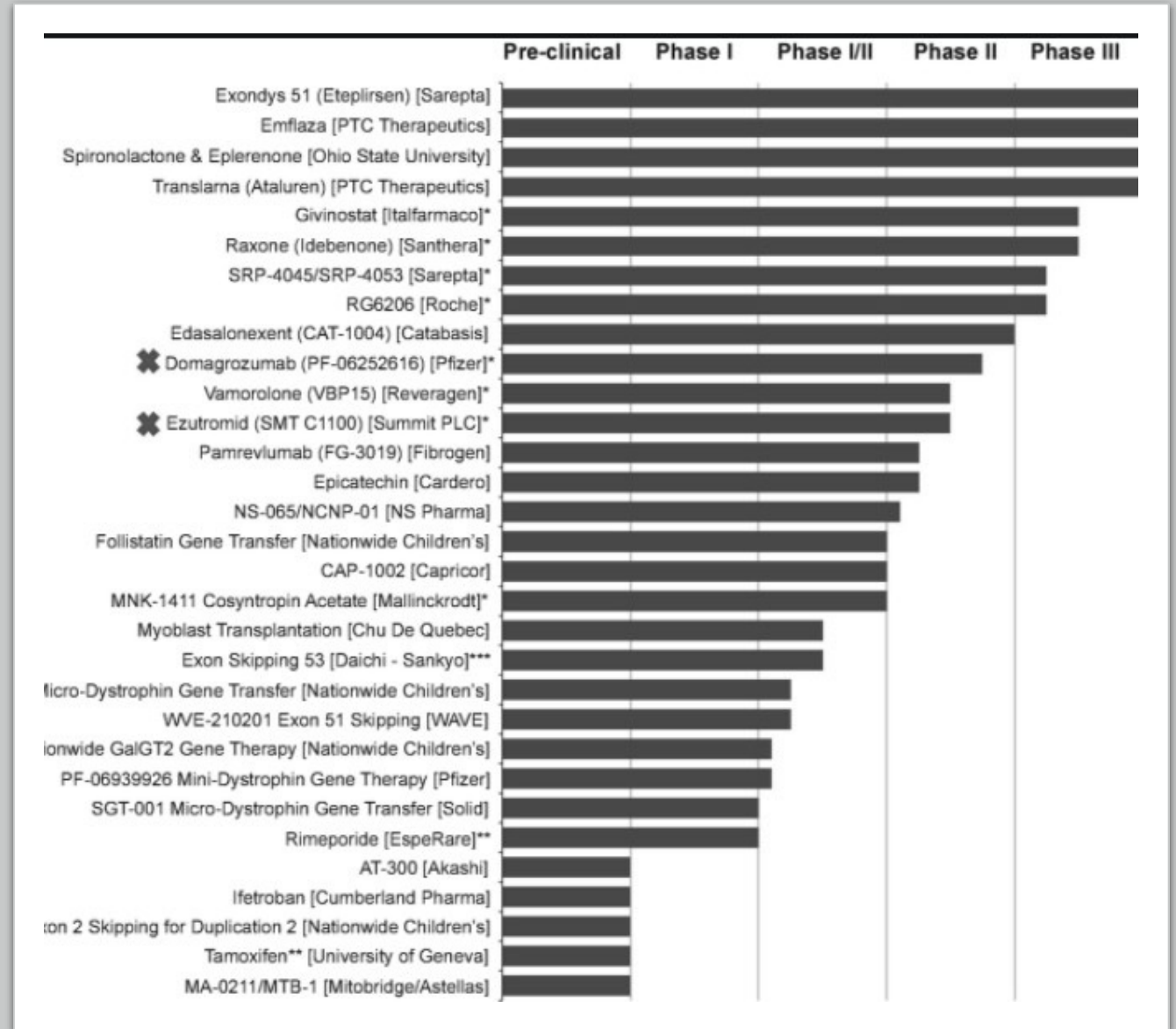
DMD/BMD

Η πρώιμη διάγνωση βοηθά στον οικογενειακό προγραμματισμό



Ενεργά θεραπευτικά πρωτόκολλα για τη μυική δυστροφία Duchenne

Η πρώιμη διάγνωση βοηθά στην
έγκαιρη πρόσβαση σε θεραπευτικά
πρωτόκολλα





Στον ιστότοπο του
Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής
μπορείτε να βρείτε:

πρώιμες ενδείξεις
νευρομυϊκού νοσήματος



ΠΡΩΙΜΑ ΣΗΜΕΙΑ
ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

πληροφορίες σχετικές με
την πρώιμη διάγνωση των
Νευρομυϊκών Νοσημάτων



ΟΔΗΓΟΣ ΓΙΑ
ΠΡΩΙΜΗ
ΔΙΑΓΝΩΣΗ

χρήσιμα links από όπου
μπορείτε να λάβετε
σχετική εκπαίδευση



ΠΡΑΚΤΙΚΗ
ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ-
VIRTUAL

<http://www.iatrikigenetiki.med.uoa.gr>



Η πρώτη διάγνωση μπορεί να κάνει τη διαφορά.

Μάθετε τα βήματα για την εκτίμηση πιθανής μυϊκής αδυναμίας σε παιδιά καθώς και τα σημεία που μπορεί να υποδηλώνουν νευρομυϊκή νόσο.



Ο οδηγός για παιδιάτρους περιλαμβάνει:

- Βοήθημα για την εκτίμηση της μυϊκής αδυναμίας ανά ηλικιακό στάδιο
- Κλινική εκτίμηση μυϊκής αδυναμίας
- Εξελικτική καθυστέρηση, ένδειξη για έλεγχο CK
- Αλγόριθμο εκτίμησης της καθυστέρησης στην εξέλιξη της κινητικότητας



ΤΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ

ΔΙΔΑΚΤΙΚΟ ΕΡΓΟ

Εξωτερικά Ιατρεία

Εξετάσεις / Νοσήματα

Οδηγίες Παραπομπής

Για τον ασθενή

Για τον Παιδίατρο

[Αρχική σελίδα](#) » [Για τον Παιδίατρο](#) » ΠΡΑΚΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ-VIRTUAL

▶ ΠΡΩΙΜΑ ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ
ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

▶ ΟΔΗΓΟΣ ΓΙΑ ΠΡΩΙΜΗ
ΔΙΑΓΝΩΣΗ

▼ ΠΡΑΚΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ-
VIRTUAL

Πώς θα έχετε πρόσβαση στην εκπαιδευτική διαδικτυακή ενότητα

Η συγκεκριμένη διαδικτυακή ενότητα μαθημάτων θα σας βοηθήσει να αναγνωρίζετε έγκαιρα πρώιμα σημεία κάποιας νευρομυϊκής νόσου για να παραπέμψετε κατάλληλα τους ασθενείς σας. Η συγκεκριμένη ενότητα έχει δημιουργηθεί από ειδικούς στο Κέντρο Μυϊκών Παθήσεων και στο Πανεπιστήμιο του Newcastle σε συνεργασία με το Βασιλικό Κολλέγιο Παιδιατρικής και Υγείας του Παιδιού (RCPCH). Η πρόσβαση είναι ελεύθερη. Χρειάζεται μόλις μια ώρα για να την ολοκληρώσετε. Θα λάβετε μόρια για την συμμετοχή σας.

- Σκανάρεται το QR code για πρόσβαση στη σελίδα του RCPCH
- Συνδεθείτε με το RCPCH Compass και δημιουργήστε ένα λογαριασμό

<https://rcpch.learningpool.com>

Βήμα 1ο

- Κλικάρετε στο εικονίδιο eLearning και επιλέξτε την ενότητα 'Recognising Neuromuscular Disorders'
- Παρακολουθήστε την ενότητα και ολοκληρώστε την εκπαίδευση (Παρακαλώ επιτρέψτε να ανοίγουν τα αναδυόμενα εικονίδια για να μπορέσετε να παρακολουθήσετε το περιεχόμενο της εκπαιδευτικής ενότητας).
- Παραλάβετε το πιστοποιητικό σας με την συμπλήρωση της φόρμας εκτίμησης της ενότητας

RCPCH Conference Online 2020

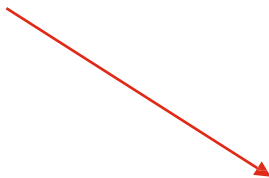
We may not be able to come together as we'd like to for this year's RCPCH Conference but that doesn't mean you can't still have access to sessions led by a range of specialty groups and experts in their field, as well as the extensive poster collection and insightful talks. All for free.

Βήμα 2ο

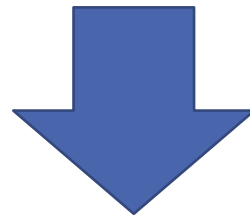
 My Courses	 E Learning Courses	 Webinars	Paediatric Sepsis Podcasts
(COVID-19) programme (HEE e-LfH external link)	 Face to Face Courses	Update your Contact Preferences	Endorsed External Courses
Resources for international doctors		 FAQs	

New And Recently Updated Online Learning Modules:

Emotional Abuse and Emotional Neglect	Exploitation of children and young people	Imaging in cases of suspected physical abuse in children	MRCPCH Question Writing Tutorial
Recognising Neuromuscular Disorders – A practical approach	Vaccines in Practice		



Βήμα 3ο



▶ Open all

▼ Close all

Instructions: Clicking on the section name will show / hide the section.

▼ eLearning

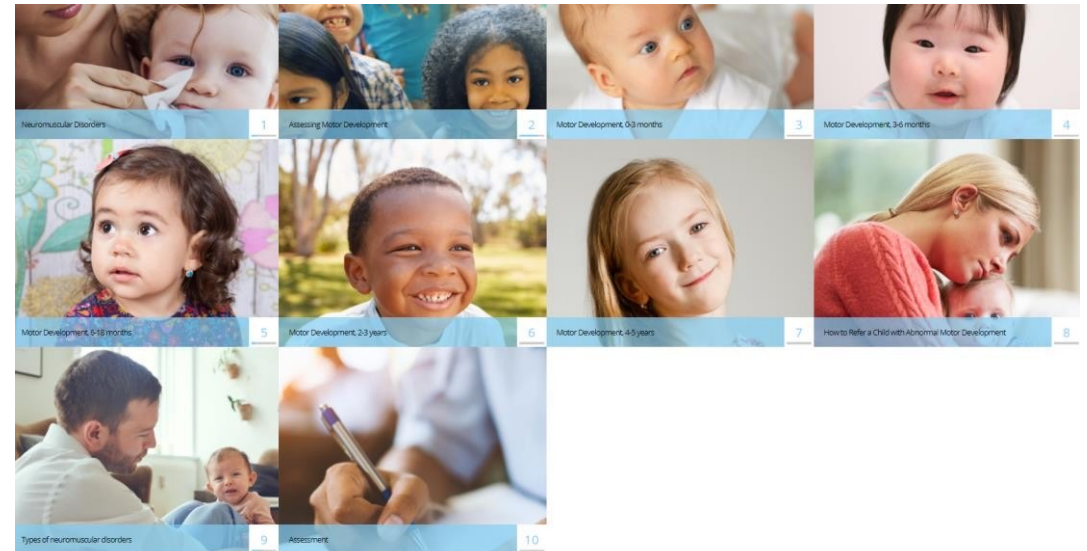
☑ Recognising Neuromuscular Disorders



If the tick isn't showing,
but you think that you
have completed the
module, click here



Βήμα 4ο



Διαδραστική εκμάθηση αναγνώρισης πρώιμων σημείων νευρομυϊκού νοσήματος ανα ηλικιακή ομάδα (10 υποενότητες)

Πώς θα έχετε πρόσβαση στην εκπαιδευτική διαδικτυακή ενότητα;

Η συγκεκριμένη διαδικτυακή ενότητα μαθημάτων θα σας βοηθήσει να αναγνωρίζετε έγκαιρα πρώιμα σημεία κάποιας νευρομυϊκής νόσου για να παραπέμψετε κατάλληλα τους ασθενείς σας. Η συγκεκριμένη ενότητα έχει δημιουργηθεί από ειδικούς στο Κέντρο Μυϊκών Παθήσεων και στο Πανεπιστήμιο του Newcastle σε συνεργασία με το Βασιλικό Κολλέγιο Παιδιατρικής και Υγείας του Παιδιού (RCPCH)

- ✓ Η πρόσβαση είναι ελεύθερη
- ✓ Χρειάζεται μόλις μια ώρα για να την ολοκληρώσετε
- ✓ Χορηγούνται μόρια για τη συμμετοχή σας

Χρήσιμοι σύνδεσμοι

**ΑΝΑΛΥΤΙΚΕΣ
ΟΔΗΓΙΕΣ
ΕΓΓΡΑΦΗΣ**

**ΟΔΗΓΟΣ ΓΙΑ ΤΗ
ΔΙΑΔΙΚΤΥΑΚΗ
ΕΝΟΤΗΤΑ**



*Έλεγχος CK θα πρέπει να γίνεται
σε παιδιά που παρουσιάζουν
καθυστέρηση στην εξέλιξη τους*

ΑΝ Η CK ΕΙΝΑΙ ΥΨΗΛΗ

*Θα πρέπει να γίνεται
παραπομπή σε παιδονευρολόγο
για γενετικό έλεγχο*

**ΑΝ Η CK ΕΙΝΑΙ
ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ**

*Αυτό δεν αποκλείει άλλες
νευρομυϊκές διαταραχές*

Τυχαία εύρεση υπερ-CK-αιμίας

- Δεν είναι σπάνιο, για το γενικό παιδίατρο να βρεθεί αντιμέτωπος με το σενάριο της αυξημένης CK σε ένα ασυμπτωματικό ή ολιγοσυμπτωματικό παιδί.
- Στο παρελθόν είχε χρησιμοποιηθεί ο όρος «ιδιοπαθής υπερ-CK-αιμία» για να περιγράψει την κατάσταση της χρόνιας αύξησης της CK σε ασθενείς χωρίς συμπτώματα και με φυσιολογική νευρολογική εξέταση.
- Σήμερα είναι γνωστό ότι η αύξηση της CK, σε ορισμένα νευρομυϊκά νοσήματα, μπορεί να προηγηθεί της εμφάνισης κλινικών συμπτωμάτων.
- Η ασυμπτωματική υπερ-CK-αιμία ακόμα και εάν δεν συνοδεύεται με κλινική συμπτωματολογία μπορεί να έχει καρδιολογικές επιπλοκές, κίνδυνο στην αναισθησία και επίπτωση στον οικογενειακό προγραμματισμό και στις αναπαραγωγικές επιλογές. Ενδεικτικά αναφέρεται ότι ~65% των παιδιών με δυστροφινοπάθεια θα εμφανίσουν καρδιολογική διαταραχή που χρήζει έγκαιρης διάγνωσης.



• Άτομα με γενετικό υπόβαθρο **κακοήθους υπερθερμίας** (Malignant Hyperthermia, MH) έχουν συχνά αυξημένη CK χωρίς κανένα άλλο σύμπτωμα. Η MH χαρακτηρίζεται από εμφάνιση αυξημένης θερμοκρασίας σώματος, υπερμεταβολισμού και ραβδομύλυσης κατά τη χορήγηση γενικής αναισθησίας (πτητικών αναισθητικών ή μυοχαλαρωτικών).

• **Μεταβολικά νοσήματα** μπορεί να εκδηλωθούν με αύξηση της CK κατά τη διάρκεια εμπυρέτων, γεγονός που θα πρέπει να λαμβάνεται υπόψη σε περιπτώσεις θεωρούμενων ιογενών μυοσιτίδων με άτυπη πορεία

Αν τα ούρα του παιδιού έχουν χρώμα ροφημάτων cola ή τσαγιού και ειδικά αν έχει και μυϊκούς πόνους, το παιδί χρήζει επείγουσας νοσοκομειακής περίθαλψης.



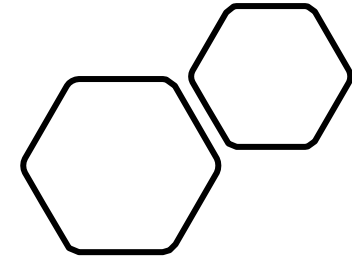
Αν βρεθούν **τυχαία αυξημένες τρανσαμινάσες** (AST και ALT) μπορεί να προέρχονται είτε από τους μύς είτε από το ήπαρ, αυτός ο έλεγχος θα σας βοηθήσει να εντοπίσετε ποιο είναι το πρόβλημα και πιθανόν να αποφύγετε μη απαραίτητες εξετάσεις για τη λειτουργία του ήπατος.

Single amino acid loss in the dystrophin protein associated with a mild clinical phenotype

Roser Pons MD [✉](#), Kyriaki Kekou PhD, ... [See all authors](#) [v](#)

Pt	Age (y)	Reason for referral	Fatigue	Muscle weakness
1	11	Myoglobinuria precipitated by infection	Mild	No
2	3	Incidental finding of elevated CK	No	No
3	9	Elevated AST/ALT	No	No
4	13	Fatigue, dizziness	Mild	No
5	5.5	Incidental finding of elevated CK	No	No
6	5.5	Elevated ALT/AST	No	Mild proximal (MRC+4)
7	7	Incidental finding of elevated CK	Mild	No

Ασυμπτωματικά άρρενα άτομα με έλλειψη ενός αμινοξέως στην δυστροφίνη και πολύ καλή πρόγνωση



Ήπιες μεταλλάξεις οδηγούν σε ασυμπτωματικές υπερ-CK-αιμίες

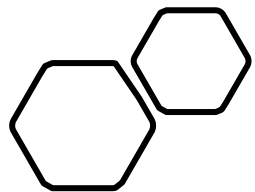
Γενετικός έλεγχος σε ασυμπτωματικά ή
ολιγοσυμπτωματικά παιδιά με υπερ-CK-αιμία



στοχευμένος έλεγχος του γονιδίου της
δυστροφίνης με την τεχνική MLPA

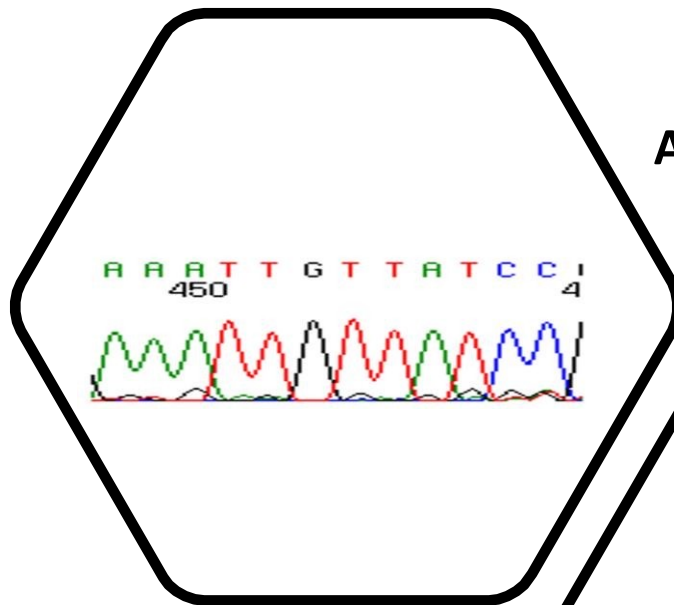


και επί αρνητικού ελέγχου

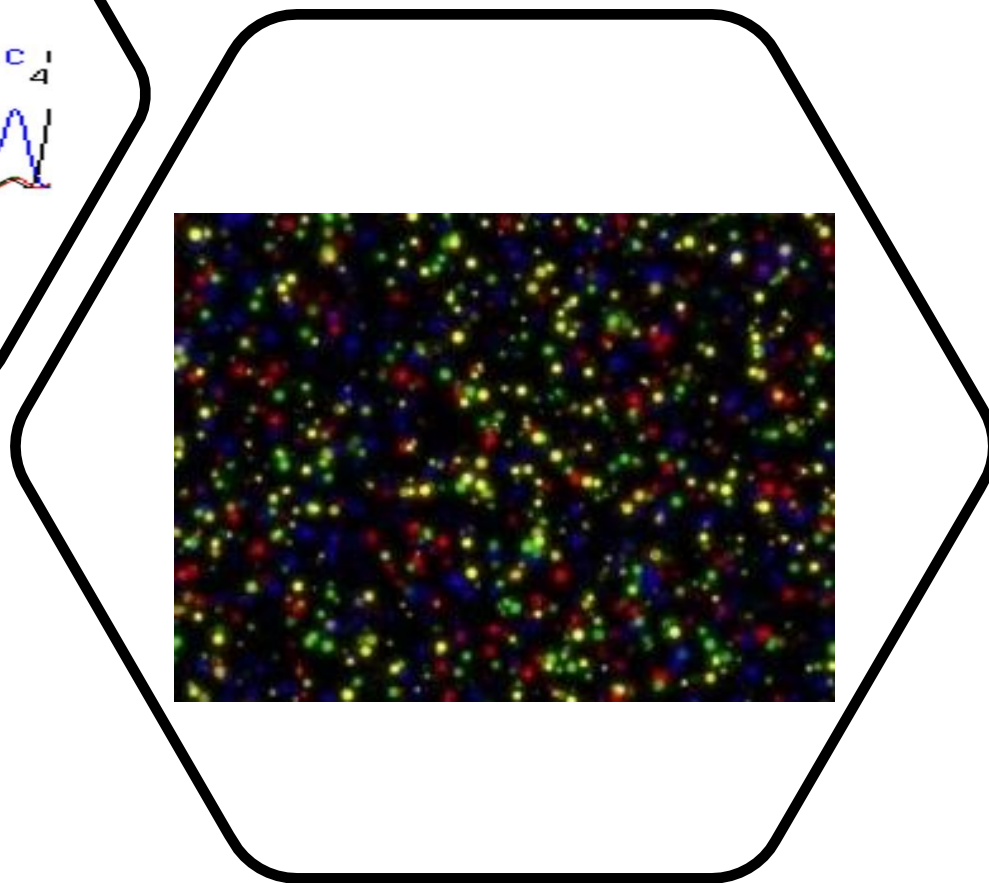


ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ

Αλληλούχηση σε μία θέση DNA



Αλληλούχηση σε εκατομμύρια θέσεις DNA



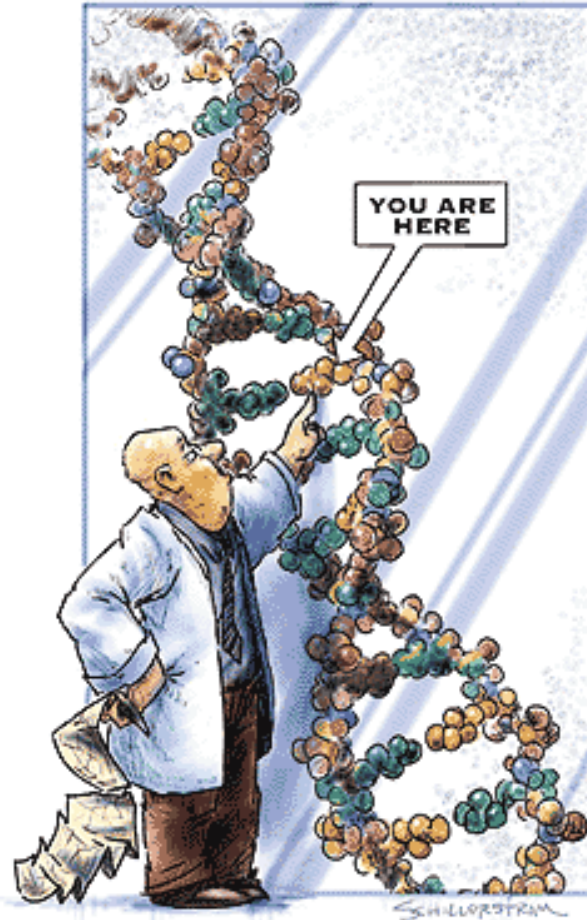
από το ένα γονίδιο (στοχευμένος έλεγχος)

στα 20.000 γονίδια ταυτόχρονα (Whole Exome Sequencing)

Γενετικός έλεγχος...σήμερα


ΔΙΑΓΝΩΣΗ

ΠΡΟΛΗΨΗ



ΠΡΟΓΝΩΣΗ

ΠΡΟΣΒΑΣΗ ΣΕ ΘΕΡΑΠΕΙΕΣ



ΝΕΟΓΝΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΚΑΙ
ΥΠΕΡ-CK-ΑΙΜΙΑ





Günter Scheuerbrandt

Σημαντική προσπάθεια νεογνικού ελέγχου

➤ [Muscle Nerve](#). 2018 Feb;57(2):185-188. doi: 10.1002/mus.25979. Epub 2017 Nov 2.

Screening for Duchenne muscular dystrophy in Germany, 1977-2011: A personal story

Günter Scheuerbrandt ¹

Affiliations + expand

PMID: 28981144 DOI: [10.1002/mus.25979](#)

528.410, 4-6-w, αγόρια

1:3500 αγόρια με **CK** συμβατή με Duchenne (DMD)

1:15000 αγόρια με **CK** συμβατή με Becker (BMD)

..... ενστάσεις κυρίως διότι η “ίαση” δεν έχει ακόμα ευρεία εφαρμογή



LAST but
not LEAST

Grandpa and I have Dystrophinopathy?: Approach to Asymptomatic HyperCKemia

When we first learned our child's diagnosis, we naturally were very frightened and uncertain about the future. As time has unfolded, we've learned that we can do things we didn't think were possible — we can adapt to the uncertainty, control the fear, cope with changes as they occur and still have a "normal" happy family life.