

Vilniaus universitetas
Medicinos fakultetas

▲

▼

**STUDENTŲ
MOKSLINĖS VEIKLOS
LXXV
KONFERENCIJA**

▲

▲

Vilnius, 2023 m. gegužės 15–19 d.
PRANEŠIMŲ TEZĖS

*Leidinį sudarė VU MF Mokslo specialistė
dr. Simona KILDIENĖ*

Mokslo komitetas:

Prof. dr. (HP) Janina Tutkuvienė
Doc. dr. Agnė Kirkliauskienė
Prof. dr. Vaiva Hendrixson
Doc. dr. Jurgita Stasiūnienė
Prof. dr. Nomedas Rima Valevičienė
Prof. dr. Eglė Preikšaitienė
Dr. Diana Bužinskienė
Prof. dr. (HP) Saulius Vosylius
Doc. dr. Saulius Galgauskas
Prof. dr. Eugenijus Lesinskas
Doc. dr. Valdemaras Jotautas
Prof. habil. dr. (HP) Gintautas Brimas

Dr. Ieva Stundienė
Prof. dr. Marius Miglinas
Doc. dr. Birutė Zablockienė
Inga Kisielienė
Prof. dr. Violeta Kvedarienė
Dr. Žymantas Jagelavičius
Prof. dr. (HP) Edvardas Danila
Doc. dr. Kristina Ryliškienė
Dr. Gunaras Terbetas
Prof. dr. Alvydas Navickas
Doc. dr. Rima Viliūnienė
Prof. dr. Sigita Lesinskienė

Doc. dr. Sigitas Ryliškis
Doc. dr. Vytautas Tutkus
Dr. Danutė Povilėnaitė
Doc. dr. Sigita Burokienė
Dr. Agnė Abraitienė
Prof. dr. Pranas Šerpytis
Prof. dr. Robertas Stasys Samalavičius
Prof. dr. Vilma Brukienė
Dr. Agnė Jakavonytė-Akstinienė
Doc. dr. Marija Jakubauskienė

Organizacinis komitetas:

Martyna Sveikataitė
Rafal Sinkevič
Gintarė Zarembaitė
Alicija Krasavceva
Karina Mickevičiūtė
Jogailė Gudaitė
Emilis Gegeckas
Auksė Ramaškevičiūtė
Tautvydas Petkus
Kristina Marcinkevičiūtė
Melita Virpšaitė

Gabrielė Lissauskaitė
Rosita Reivytytė
Kamilė Čeponytė
Šarūnas Raudonis
Monika Rimdeikaitė
Inga Česnavičiūtė
Tadas Abartis
Rūta Bleifertaitė
Kristijonas Puteikis
Saulius Ročka
Paulius Montvila

Agnė Timofejevaitė
Augustė Lapinskaitė
Emilis Šostak
Gratas Šepetyš
Gediminas Gumbis
Erika Ališauskienė
Indrė Urbaitė
Miglė Vilniškytė
Urtė Smailytė
Gabriela Šimkonytė
Julija Bitautaitė

ISSN 2783-7831 (skaitmeninis PDF)

© Tezių autoriai, 2023

© Vilniaus universitetas, 2023

GYDYMUI ATSPARI EPILEPSIJA IR PAVELDIMAS GLIKOZILINIMO SUTRIKIMAS. LITERATŪROS APŽVALGA IR KLINIKINIO ATVEJO APRAŠYMAS

Darbo autorė. Sofija EKKERT (VI kursas).

Darbo vadovė. Dr. Rūta SAMAITIENĖ-ALEKNIENĖ, VU MF Klinikinės medicinos institutas, Vaikų ligų klinika.

Darbo tikslas. Pristatyti informaciją apie retos ligos etiologiją, simptomus, diagnostiką ir gydymą, remiantis moksline literatūra ir išnagrinėjant klinikinį atvejį.

Ivadas. Paveldimi glikozilino sutrikimai yra genetiškai ir kliniškai heterogeninė ligų grupė, kuriai priklauso daugiau kaip šimtas ligų, dažniausiai paveldimų autosominiu recesyviniu būdu. Kadangi glikozilino procesai vyksta visame organizme, gali būti pažeista bet kuri organų sistema, o šios patologijos sunkumas gali varijuoti nuo naujagimio mirties iki beveik asimptominės klinikos suaugusiame amžiuje. Viena iš šios patologijos klinikinių išraiškų yra gydymui rezistentiška epilepsija.

Darbo metodika. 2023 m. sausio-kovo mėnesiais vyko literatūros paieška *Pubmed* duomenų bazėje naudojant raktažodžius „Inherited glycosylation disorder“ ir „Refractory epilepsy in children“. Atrinkti temą atitinkantys ir ne senesni nei 10 metų straipsniai anglų kalba. Literatūros duomenys palyginti su klinikiniu atveju.

Atvejo aprašymas. Pacientės-dvynės (pacientė K. ir pacientė L.) gimė iš pirmo nėštumo. Pacientėms nuo gimimo buvo diagnozuota anemija. *Pacientė K.* – pirma iš identiškų dvynių, gimė 34 gestacijos sav., gimimo svoris – 1920 g. Vienerių metų ir 1 mėn. amžiaus pacientė po vakcinacijos nuo pneumokokinės infekcijos sukarščiavo, ištiko pirmas traukulių priepuolis, kai suverkė, sustingo ir nereagavo įkalbinama, prieš tai matėsi krūpčiojimai. Kitų priepuolių metų trūkčiojo vienos akies vokas, lūpų kampas, vienos pusės galūnės buvo ištiestos, kitos – sulenktos; stebėti ir retropulsiniai epilepsiniai spazmai. Fizinio išyrimo metu nustatyta galvos deformacija pakaušio srityje, spazminis dipleginis paralyžius ir vėluojanti raida. Echoskopiskai buvo ištirti pilvo organai, širdis ir tarpuplautis – rasta 6 mm skysčio perikarde, tiriant po savaitės – 4-6 mm, kontrolės metu po 4 mėnesių – norma. Miego elektroencefalogramoje buvo užregistruotas daugiažidinis epilepsiforminis aktyvumas, hipsaritmija, iškrova-slopinimas fenomenas. Galvos smegenų magnetinio rezonanso vaizduose aptikta corpus callosum hipoplazija ir gliozės zonos periventrikuliai (diferencijuojamos su vėluojančia mielinizacija). Buvo diagnozuota išplitusi generalizuota epilepsija su židininėmis pradžia, židininiais priepuoliais bei epilepsiniais spazmais. Genetiniu tyrimu nustatytas ALG1 geno patogeninis variantas, kuris lemia autosominiu recesyviniu būdu 1K tipo paveldimą glikozilino sutrikimą. Pradėjus gydymą Vigabatrinu, priepuoliai vis dar kartodavosi. Pridėjus Valproatą priepuoliai išnyko, taip pat skirtas intermituojantis gydymas Klonazepamu. Apsilankymo metu (po 3,5 metų nuo pirmo priepuolio) atžymima, kad

priepuoliai nesikartoja metus laiko, nutarta mažinti Valproato dozę. Taip pat taikytas reabilitacinis gydymas kineziterapeuto ir logopedo procedūrų kompleksais. *Pacientės L.* ligos eiga ir gydymo schema yra panaši.

Išvados. Paveldimi glikozilinio sutrikimai gali būti sukelti įvairių genų mutacijų ir pažeisti skirtingus glikozilinio etapus. Pateikto atvejo klinika atitinka literatūroje aprašytą 1K tipo paveldimam glikozilinio sutrikimui būdingą sunkią neurologinę simptomatiką, išimtis – pacientėms randamas padidintas raumenų tonusas kojose, kai paprastai yra akcentuojamas hipotonusas. Diagnozė patvirtinama molekulinio genetiniu tyrimu, atliekami tyrimai siekiant įvertinti įvairių organų sistemų pažeidimus. Specifinio gydymo šiai ligai nėra. Epilepsijos gydymas šiuo atveju atitinka mokslinės literatūros rekomendacijas.

Raktažodžiai. 1K tipo glikozilinio sutrikimas; Glikozilinio sutrikimas; Gydymui atspari epilepsija; Paveldimas glikozilinio sutrikimas, Vaikų epilepsija.