

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

## LEIGH SINDROMAS. KLINIKINIO ATVEJO APRAŠYMAS IR LITERATŪROS APŽVALGA

**Darbo autorė.** Sofija EKKERT (VI kursas).

**Darbo vadovė.** Dr. Rūta PRANINSKIENĖ, VU MF Klinikinės medicinos institutas, Vaikų ligų klinika.

**Darbo tikslas.** Išanalizuoti mokslinę literatūrą ir pristatyti informaciją apie Leigh sindromą bei aprašyti pacientės, kuriai diagnozuotas Leigh sindromas, klinikinį atvejį ir palyginti jį su literatūros duomenimis.

**Įvadas.** Leigh sindromas arba poūmė nekrotizuojanti encefalopatija – tai yra reta paveldima heterogeninė medžiagų apykaitos liga, priklausanti mitochondopatijoms ir pažeidžianti centrinę nervų sistemą. Žinoma daugiau nei 50 genų, kurių mutacijos susijusios su šia patologija. Leigh sindromas gali būti paveldimas įvairiais būdais: iš motinos, autosominiu recesyviniu ar autosominiu dominantiniu būdu, gali būti ir su X chromosoma susijęs paveldėjimas ar *de novo* mutacija. Mutacijos dažniausiai nustatomos mtDNR *MT-ND* ir *ATP6* genuose ir nDNR *SURF1* gene.

**Darbo metodika.** 2023 m. kovo-balandžio mėnesiais atlikta literatūros paieška duomenų bazėse *Pubmed* ir *Google Scholar* naudojant raktažodžius „Leigh syndrome“ ir „Subacute necrotizing encephalopathy“. Atrinkti 6 pilno teksto straipsniai, atitinkantys temą ir įtraukimo kriterijus: 1) publikacija pateikta anglų kalba, 2) nemokamas pilno teksto straipsnis, 3) publikacija ne senesnė nei 10 metų. Išanalizuota informacija buvo palyginta su aprašomo klinikinio atvejo duomenimis.

**Atvejo aprašymas.** Pirmą kartą pacientė tirta 13 mėn. amžiaus dėl simptomų, atsiradusių po persirgtos COVID-19 infekcijos – blogėjo eisena dėl koordinacijos sutrikimo, atsirado hiperkinezės veide, pečių juostoje. Objektyviai stebėtas žemas raumenų tonusas. Tyrimuose nespecifiniai pakitimai galvos MRT, serologiniai kraujo ir likvoro tyrimai be pakitimų. Įtariant seronegatyvų autoimuninį encefalitą, skirtas gydymas 5 dienas metilprednizolono (MP) pulsterapija 30 mg/kg, neesant efektui po 3 dienų pridėtas žmogaus imunoglobulinas 0,4mg/kg kursu 5 dienas į veną – klinikiniai simptomai regresavo, paskirtas reabilitacinis gydymas, išsiųsta genetiko konsultacijai. Pakartotinai pacientė buvo vėl hospitalizuota po 4 mėnesių, nes persirgus virusine infekcija sutriko eisena, dažnai užkliūdavo, prasidėjo pavienės hiperkinezės veide. Objektyviai – žemas raumenų tonusas, sausgysliniai refleksai išgaunami. Pakartojus galvos MRT- nespecifiniai pakitimai be dinamikos. Gydymui skirta MP pulsterapija 30 mg/kg 3 dienas ir imunoglobulinas 0,4mg/kg į veną (5dienas) ir po to tęstas gydymas geriamu prednizolonu pagal schemą. Gydymo eigoje – ženkliai sumažėjo hiperkinezės ir pagerėjo eisena. Po gydymo pacientė persirgo norovirusinė infekcija ir neurologinė būklė ženkliai pablogėjo – pradėjo sunkiai nulaikyti galvą, atsirado generalizuota dis-tonija ir spastiškumas (ypač galūnėse, liemenyje, kakle), nustojo vaikščioti, atsirado

disfagija, sutriko ryjimas, kalba, vangiai domėjosi aplinka, nuolat verkė. Pagal raidos įvertinimą DISC metodika, ženklus raidos regresas. Atlikus skubiai galvos MRT, rasti simetriški pakitimai požievio branduoliuose, kraujo serume rasti antikūnai prieš glutamato rūgšties receptorių (GAD 65). Įtarta kliniškai mitochondropatija ir patvirtinta viso egzomo sekoskaitos duomenų analize radus patogeninį mtDNR variantą, kuris lemia su mitochondrine DNR susijusį Leigh sindromą. Pacientei gydymui skirti Levodopa/Karbidopa, Baklofenas, Diazepamas, ubikvinolis, levokarnitinas, B grupės vitaminai, suformuota gastrostoma, tęstas reabilitacinis gydymas.

**Išvados.** Ankstyvoji mitochondropatijų diagnostika sudėtinga, nes ankstyvieji klinikiniai simptomai yra nespecifiniai, o pirmuose rutininuose tyrimuose pakitimų dažnai nebūna. Klinikiniai paūmėjimai susiję su infekcija, o gydymas steroidais ir imunoglobulinu gali būti efektyvus iki sekančio paūmėjimo.

**Raktažodžiai.** Leigh sindromas; mitochondropatija; poūmė nekrotizuojanti encefalopatija.