

Vilniaus universitetas  
Medicinos fakultetas

A decorative graphic consisting of four triangles: a solid black triangle pointing up at the top center, a solid grey triangle pointing down at the top right, a solid grey triangle pointing left at the middle left, and a solid grey triangle pointing right at the middle right.

**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

## PAVELDIMA LĒBERIO OPTINĖ NEUROPATIJA. ATVEJO APRAŠYMAS IR LITERATŪROS APŽVALGA

**Darbo autorė.** Emilija KEŽEVIČIŪTĖ (IV kursas).

**Darbo vadovė.** Dr. Rasa STRUPAITĖ-ŠILEIKIENĖ, VU MF Klinikinės medicinos institutas, Ausų, nosies, gerklės ir akių ligų klinika; Akių ligų centras.

**Darbo tikslas.** Šio mokslinio darbo tikslas yra išsamiai aprašyti paveldimą Lėberio optinę neuropatiją, pasireiškusią aprašomam pacientui, apžvelgti ligos simptomus, diagnozavimo ir gydymo galimybes.

**Darbo metodika.** Šiame darbe pritaikytos dvi metodikos – literatūros apžvalgos ir atvejo analizės. Pirmiausia buvo atlikta literatūros paieška, naudojantis PubMed ir GoogleScholar duomenų bazes, atrinkti 24 pilno teksto straipsniai. Išanalizavus 24 pilno teksto mokslinius straipsnius, buvo suformuotas ligos aprašymas, įskaitant epidemiologiją, patofiziologiją, simptomus, diagnostiką ir gydymą.

Tuomet buvo atliktas vieno paciento atvejo aprašymas. Pacientas kreipėsi prieš 4 m. dėl staigaus regos pablogėjimo. Buvo atlikti išsamūs tyrimai: sveikatos istorijos, bendraklinikiniai, elektrofiziologiniai, vaizdiniai tyrimai ir molekulinė genetinė diagnostika. Paciento tyrimų rezultatai ir dinamika buvo analizuojami kartu su literatūros duomenimis, lyginama ar jo diagnozė ir gydymas atitinka rekomenduojamus gydymo algoritmus.

**Atvejo aprašymas.** Paveldima Lėberio optinė neuropatija (PLON) – paveldima liga, išsivystanti dėl mutacijų mitochonrijų DNR. Ši liga pasižymi beskausmiu ūmiu centrinio regėjimo pablogėjimu abiejose akyse. Aprašomas 20 metų vyras, sergantis nustatyta PLON. Prieš keturis metus pirmą kartą dėl šios patologijos apsilankius pas gydytoją oftalmologą, pacientas skundėsi, jog per du mėnesius stipriai suprastėjo jo regėjimas. Iki tol regos patologijų nebuvo nustatyta. Pacientas nurodė, jog regėjimo pokyčiai pasireiškė vienoje akyje, vėliau – ir kitoje. Pacientas skundėsi tamsiomis dėmėmis regos lauke, suprastėjusiu regos aštrumu, sunkumu skaityti. Pirmojo vizito metu paciento regos aštrumas – V OD = 0,1 nek.; V OS = 0,08 nek. Atliktame akiplo-tyje buvo nustatyta cekocentrinė skotoma. Lang testas neigiamas, stebėtas sutrikęs paciento spalvinis matymas. Apžiūros metu OU optinės terpės buvo skaidrios, vyzdžiai plėtėsi tolygiai, buvo reakcija į šviesą. Regos nervo diskas (RND) apibūdintas kaip rausvas, šviesiomis ribomis, tinklainėje nenustatyta patologinių pakitimų. Pacientui buvo paskirti sph+0.75 OU akiniai.

Dėl staigaus ir ženklus vienos akies regos pablogėjimo, įtariat PLON, pacientas buvo hospitalizuotas į VUL SK vaikų ausų, nosies, gerklės ir akių ligų skyrių. Hospitalizacijos metu paimti genetiniai tyrimai įtariamai PLON, pacientas buvo įvertintas neurologo, ANG gydytojo, oftalmologo, hematologo, psichologo. Atliktos akių dugno

nuotraukos, kompiuterinė perimetrija, galvos smegenų MRT. Bendri ir biocheminiai tyrimai nurodė eozinofiliją, tačiau nenurodė ūmaus uždegimo požymių. Hospitalizacijos metu stebėti PLON būdingi požymiai, liga įtarta, pacientui paskirtas gydymas kofermentu Q10 x 1k/d per os, C, B, D grupės vitaminai, omega–3 riebalų rūgštys, rekomenduotas darbo – poilsio režimas.

Praėjus mėnesiui po hospitalizacijos, paciento genetinio tyrimo rezultatai patvirtino PLON diagnozę, konsiliumo metu jam paskirtas gydymas Idebenonu. Terapija Idebenonu buvo pradėta trys mėnesiai nuo pirmų simptomų pasireiškimo.

Praėjus penkiems mėnesiams po gydymo pradžios, pacientui kartoti optinės koherentinės tomografijos (OKT), elektroretinografijos (ERG) ir regos sukeltųjų potencialų (VEP) tyrimai. OKT makulų skerspjūviuose pakitimų nebuvo rasta, ERG tyrime nustatyta asimetrija (OS bangų amplitudės skotopiniame režime beveik dvigubai mažesnės). Paciento būklei neblogėjant, gydymas Idebenonu buvo tęsiamas, kontrolės atliekant kas 3 mėnesius. Terapija Idebenonu buvo tęsiama 2 metus. Dinamikoje stebėta RND atrofija – tinklainės nervinių skaidulų ženklus suplonėjimas. Ligos simptomams toliau nebeprogresuojant, gydymą konsiliumo metu nuspręsta nutraukti. Nutraukus gydymą Idebenonu, paciento būklė išliko stabili, nebeprogresavo regos blogėjimas, V OD=0,1 nek.; V OS= 0,1 nek. Lang stereotestas išliko neigiamas, stereomatymas neatsistatė. Šiuo metu paciento būklė išlieka stabili, kontrolės atliekamos vieną kartą per metus, toliau stebima akipločio, tinklainės nervinių skaidulų sluoksnio, regos aštrumo dinamika.

**Išvados.** PLON yra genetiškai paveldima ūmiai pasireiškianti liga, kurios diagnostikoje svarbūs laboratoriniai, radiologiniai ir genetiniai tyrimai. Pagrindinis ligos gydymas šiuo metu yra medikamentinis, tačiau yra perspektyvų ateityje ligą gydyti pasitelkiant genų terapiją, hormonų terapiją arba ligos išvengti pasitelkiant mitochondrijų pakeitimą dirbtinio apvaisinimo metu.

**Raktažodžiai.** Lėberio optinė neuropatija; PLON.