

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 Lisauskaitė
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

PSEUDOXANTHOMA ELASTICUM: ATVEJO PRISTATYMAS IR LITERATŪROS APŽVALGA

Darbo autorė. Agnė VASIULYTĖ (III kursas).

Darbo vadovas. Doc. dr. Saulius GALGAUSKAS, VU MF Klinikinės medicinos institutas, Ausų, nosies, gerklės ir akių ligų klinika.

Darbo tikslas. Pristatyti Pseudoxanthoma elasticum atvejį, tirtą Vilniaus universiteto liginės Santaros klinikose, palyginti jį su mokslinėje literatūroje pateikiama informacija apie šią retą ligą.

Darbo metodika. Klinikinio atvejo duomenys surinkti iš pacientės anamnezės, laboratorinių ir instrumentinių tyrimų rezultatų. Palyginimui naudoti moksliniai straipsniai, publikuoti PubMed duomenų bazėje ir Google Scholar paieškos sistemoje nuo 2018-01-01 iki 2023-01-01. Straipsnių paieškai naudoti raktažodžiai: „Pseudoxanthoma elasticum“, „eyes“, „angioid streaks“ ir „choroidal neovascularization“.

Įvadas. Pseudoxanthoma elasticum (PXE) – reta (1:25.000-100.000), autosominiu recesyviniu būdu paveldima sisteminė jungiamojo audinio liga. Šią būklę sukelia ABCG6 geno mutacijos, lemiančios ektopinę odoje, kraujagyslėse ir Brucho membranoje esančių elastinių skaidulų mineralizaciją. Pirmiausiai pasireiškia odos pažeidimai, kurie ryškiausi kakle ir lenkiamuosiuose paviršiuose. Dažniausias pacientų gyvenimo kokybę įtakojantis simptomas – dėl ligos sukeltų tinklainės pakitimų sutrikęs regėjimas. Taip pat PXE būdingi kardiovaskulinės sistemos pakitimai, tarp jų – intermituojanti klaudikacija bei gastrointestinalinio trakto kraujavimai. Pacientams padidėja galvos smegenų insulto ir miokardo infarkto rizika. Nors šiai ligai gydymo nėra, ilgalaikis paciento stebėjimas padeda laiku diagnozuoti komplikacijas ir ilgiau išsaugoti sergančiojo gyvenimo kokybę.

Atvejo aprašymas. Pacientė – 44 metų moteris – į VUL SK akių ligų skyrių kreipėsi 2021 metų birželio mėnesį, skųsdamasi palaipsniui blogėjančiu kairės akies regėjimo aštrumu. Pacientė trumparegė. Anamnezėje – nuo vaikystės stebimi odos pakitimai sprando srityje, nuo 14 metų amžiaus fiksuoti keli kraujavimo iš skrandžio epizodai. Diagnozuotas Dieulafoy sindromas. Taip pat pacientė vizito metu skundėsi pastaruoju metu ilgiau pavaikščiojus atsirandančiais skausmais blaudose. Vertinant akių būklę, nustatyta abipusė trumparegystė, dešinės akies regėjimas su maksimalia korekcija 1.0, kairės – 0.63. Abiejų akių dugnuose buvo stebimas „peau d’orange“, „pattern“ distrofijos vaizdas. Dešinėje akyje buvo matomos angioidinės juostos, o kairėje – įtarta gyslainės neovaskuliarizacija (GNV). Atlikus optinę koherentinę tomografiją, abiejose akyse stebėti daugybiniai depozitai subretinaliai, elipsoidinės zonos destruktiniai pokyčiai, o kairėje akyje – didesnė depozitų sankaupa subfovealiai. Angio-OCT – GNV nestebėta nei dešinėje, nei kairėje akyje. Atlikus akių dugno autofluorescencijos tyrimą (FAF), abiejose akyse stebėtas „pattern“ distrofijos vaizdas. Remiantis tyrimų

rezultatais, įtarta Pseudoxanthoma elasticum. Diagnozės patvirtinimui rekomenduota gydytojo dermatologo ir genetiko konsultacija. Gydytojo dermatologo konsultacijos metu nustatyti plokšteliniai gelsvi pažeidimai kaklo, pažastų, pilvo srityje, laisva oda pažastų srityje. Atlikus pažeistos odos biopsiją, rasti tipiški PXE histologiniai pokyčiai. Pacientė konsultuota gydytojo genetiko – atliktas genų paletės tyrimas naujos kartos sekoskaita. Rasti patogeniniai ABCC6 geno variantai, patvirtinta Pseudoxanthoma elasticum diagnozė. VUL SK atliktas detalus pacientės ištyrimas dėl kardiovaskulinės patologijos – žymesnių pakitimų nerasta. Pakartotinio vizito akių ligų konsultacijų kabinete 2022 metų gegužės mėn. metu konstatuotas kairės akies regėjimo sumažėjimas iki 0.12; oftalmoskopuojant kairėje akyje išryškėjo angioidinės juostos aplink regos nervo diską, makuloje – geografinės atrofijos plotas. Atlikus optinę koherentinę tomografiją, dešinėje akyje neigiamos dinamikos nestebėta, o kairėje konstatuota išnykusi depozitų sanaupa subfovealiai, jos projekcijoje atsiradusi tinklainės atrofija. GNV nestebėta, gydymas kraujagyslių endotelio augimo faktorių inhibitoriais neskirtas. Pacientė toliau stebima akių ligų konsultacijų kabinete dėl gyslainės neovaskuliarizacijos.

Išvados. Aptartos pacientės ligos atvejis – tipiškas Pseudoxanthoma elasticum pavyzdys, kuris gali būti naudojamas kaip standartas diagnozuojant šią retą būklę. Ligos nustatymui būtinas efektyvus tarpdisciplininis bendradarbiavimas. Veiksmingų gydymo metodų šiai būklei dar nėra atrasta, reikėtų skatinti jos tyrinėjimą ir intensyvesnę galimų vaistų paiešką. Visgi kai kurie nauji gydymo metodai, kaip anti-KEAF injekcijos atsiradus GNV, padeda ilgiau išsaugoti pacientų gyvenimo kokybę.

Raktažodžiai. Pseudoxanthoma elasticum; akys; gyslainės neovaskuliarizacija; angioidinės juostos.