

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 up at the bottom left, and a solid grey triangle pointing up at the bottom 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

SEGAWA SINDROMAS: KLINIKINIS ATVEJIS

Darbo autorė. Monika MAČIONYTĖ (VI kursas).

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

Ivadas. Segawa sindromas (s.distonija) yra retas genetinis neurosiuntiklių sutrikimas, kurio paplitimas pasaulyje yra 0,5-1 atvejis milijonui gyventojų. Liga prasideda ankstyvoje vaikystėje progresuojančia distonija su klinikinių simptomų svyravimais paros bėgyje bei geru atsaku į gydymą mažomis levodopos preparato dozėmis. Autosominė recesyvinė Segawa distonijos forma susijusi su tirozino hidroksilazės geno mutacija, kuri lemia fermento tirozino hidroksilazės trūkumą ir sutrikdo dopamino sintezę centrinėje nervų sistemoje. Šios ligos simptomai yra distoniniai judesiai, kurie progresuoja, todėl ankstyva ligos diagnozė apsunkinta, o svarbus yra laiku pradėtas gydymas.

Klinikinio atvejo aprašymas. 30 mėn. amžiaus berniukas buvo hospitalizuotas į Santaros klinikų Pediatrijos centro vaikų neurologijos skyrių detalesniam ištyrimui dėl eisenos sutrikimo ir epizodinės distonijos. Iš anamnezės, ankstyvoji motorinė raida savalaikė, nuo 15 mėn. epizodiškai pradėjo stiebtis ant pirštų galų. 24 mėn. eisena sutriko – nepastoviai ėjo ant pirštų galų ir pakrypęs liemeniu į priekį. 28 mėn. susirgus virusine viršutinių kvėpavimo takų infekcija eisena dar labiau pablogėjo, pradėjo drebėti rankos verkiant, pacientas negalėjo pats atsistoti, buvo kojų raumenų distonija, kreivakaklystė. Įvertinus neurologinę būklę: sutrikęs raumenų tonusas galūnėse, ypač kojose spazmiškumas su distonija. Čiurnų kontraktūros abipus. Eisena sutrikusi: savarankiškai vaikščiojo ant pirštų galų, rekurvavo kelius. Klinikinė eiga diferencijuota su autoimuniniu encefalitu su judesių sutrikimu po persirgtos ŪVRI, Laimo liga, Vilsono liga, neurometabolinėmis, nervų-raumenų ligomis, kitais organiniais sutrikimais galvos ir nugaros smegenyse, cerebriniu paralyžiumi.

Įvertinus klinikinius simptomus, įtariant Segawa distoniją, buvo pradėtas gydymas Levodopa/carbidopa preparatu. Gydymas buvo nutrauktas nesulaukus klinikinio pagerėjimo, kadangi pacientas gydymo netoleravo. 4 m. 4 mėn. amžiuje išliko eisenos sutrikimas, galūnių ir liemens raumenų distonija. Kalba buvo neaiški, pasireiškė epizodinis seilėtekis, apsunkintas kvėpavimas. Atlikti galutiniai genetiniai tyrimai Vokietijoje. Nustatytas sudėtinis heterozigotinis TH geno genotipas c.1409A>G (p.Asp472Gly); c.1162G>A (p.Gly388Arg). Genetiškai patvirtinus autosominę recesyvinę Segawa distoniją, pacientas pradėtas gydyti vėl mažomis levodopa/carbidopa dozėmis su gera tolerancija ir klinikinių simptomų regresija gydymo fone, nes sumažėjo ir išnyko distonija.

Išvados. Segawa distonija yra labai reta liga, susijusi su genų mutacija, kuri lemia neurosiuntiklių sutrikimą centrinėje nervų sistemoje ir dėl to klinikoje vyrauja distonija. Diagnostika sunki dėl klinikinių simptomų kitimo paroje ir jų sunkumo įvairovės individualiai kiekvienam pacientui, bei ilgos genetinio tyrimo atlikimo trukmės.

Šios ligos pagrindinis medikamentinis gydymas levodopa kartu su carbidopa nėra vaikų gerai toleruojamas, bet svarbus, nes papildo dopamino homeostazę.

Raktažodžiai. Levodopai jautri distonija; autosominis recesyvinis; tirozino hidroksilazė; klinikinių simptomų kitimas.