

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

DRAVET SINDROMAS: DIAGNOSTIKA, GYDYMO TENDENCIJŲ APŽVALGA BEI 5 KLINIKINIŲ ATVEJŲ ANALIZĖ

Darbo autorė. Urtė ANDRIUŠAITYTĖ (VI kursas).

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

Darbo tikslas. Atlikus literatūros apžvalgą pristatyti pagrindinius Dravet sindromo diagnostikos aspektus, išanalizuoti naujausias gydymo rekomendacijas bei pateikti penkis genetiškai patvirtintus Dravet sindromo atvejų pavyzdžius.

Įvadas. Dravet sindromas (DS) yra reta ir sunki epilepsinė encefalopatija, sukelta patologinio SCN1A geno varianto, laikoma viena sunkiausių genetinių epilepsijos formų. Dravet sindromas dažniausiai pasireiškia pirmaisiais gyvenimo metais generalizuotais toniniai – kloniniais traukuliais, užsitęsiančiais iki epileptinės būklės bei provokuojamais padidėjusios kūno ar aplinkos temperatūros. 2 – 4 gyvenimo metais Dravet sindromui būdinga progresuojanti epilepsinė encefalopatija, kuri reiškiasi kognityvinių funkcijų, judėjimo, miego sutrikimais.

Atvejų aprašymai. Vidutinis nagrinėtų pacientų traukulių pradžios amžius – 5,4 mėnesiai (amžiui svyruojant nuo 3 iki 11 mėnesių), 40 % pacientų pirmieji traukuliai prasidėjo karščiavimo fone, pataloginių pakitimų elektroencefalogramoje (EEG) nebuvo registruota. Ligos pradžioje, iki paskiriant gydymą medikamentais, visiems pacientams traukuliai tęsdavosi iki epilepsinės būklės. Pradėjus medikamentinį gydymą, traukulių pasireiškimo dažnis buvo nuo 1–5 iki 8–12 kartų per mėnesį. Ligai progresuojant, visiems pacientams registruoti pakitimai EEG: pavieniai polihidininiai pikas-lėtoji banga kompleksai (100 % pacientų) bei generalizuotas epilepsinis aktyvumas (60 % pacientų). Pacientams atlikus galvos magnetinio rezonanso tyrimą ir/ar galvos kompiuterinės tomografijos tyrimus pakitimų nerasta. Elgesio bei kognityviniai sutrikimai buvo stebimi 80 % pacientų. 4 iš 5 pacientų stebimi specifiniai judesių sutrikimai, tokie kaip ataksiška eisena, sutrikusi koordinacija ir rankų tremoras. Trims pacientams (60 %) stebėti miego ir budrumo ritmo sutrikimai, vienam pacientui diagnozuotas netipinis autizmas. Trijų pacientų raida papildomai įvertinta pagal DISC (angl. Diagnostic Inventory for Screening Children) skalę, stebimas aiškus ryšys tarp vyresnio pacientų amžiaus ir progresuojančio raišos atsilikimo. Visiems pacientams taikoma individuali polifarmakoterapija, dažniausiai taikomas trijų medikamentų derinys. Visiems pacientams taikoma politerapija pirmojo (valproatai), antrojo (stiripentolis, klobazamas, topiramatas) bei trečiojo (levetiracetamas) pasirinkimo medikamentais – tokie gydymo pasirinkimai atitinka Europoje pateikiamas gydymo rekomendacijas, tačiau nepaisant daugėjančių retrospektyvinių tyrimų, įrodančių gydymo efektyvumą, kol kas nei vienam iš pacientų nebuvo taikytas gydymas kitais, įvardijamais kaip antro pasirinkimo, vaistais – kanabidioliu, fenfluraminu, ar ketogenine dieta.

Išvados. Nagrinėtų pacientų klinikiniai požymiai atitinka dažniausią literatūroje aprašomą Dravet sindromo fenotipą. Kaip ir nurodoma literatūroje, dažniausiai aprašytiems pacientams DS prasidėjo temperatūros išprovokuotais, vienusiais židininiais arba generalizuotais toniniais – kloniniais traukuliais, progresuojančiais iki epilepsinės būklės. Ligos eigoje traukulių pobūdis ir dažnis išliko įvairus. Literatūroje nurodoma, jog beveik dviems trečdaliams pacientų pirmieji epilepsiniai traukuliai pasireiškia karščiovimo fone, tuo tarpu nagrinėtų pacientų atveju karščiovimas pasireiškė tik mažiau nei pusei pacientų, tačiau reikšmingai siejosi su tolesniais priepuolių pasikartojimais. Kaip ir minima literatūroje, aprašytų pacientų raida DS pradžioje nebuvo sutrikusi, tačiau psichomotorinis pacientų vystymasis žymiai lėtėja vyresniame amžiuje, pasireiškia specifiniu mišriu raidos sutrikimus, kurį lydi judesių ir miego sutrikimai. Atsižvelgiant į tai, jog Dravet sindromo gydymas toliau aktyviai tiriamas, skatintina apsvarstyti naujų, šiuo metu tiriamų literatūroje aprašomų medikamentų (fenfluramino, kanabidiolio) įvedimą į taikomas gydymo schemas bei nemedikamentinio gydymo (ketogeninės dietos) taikymą. Atlikus daugiau tyrimų, verta svarstyti apie Dravet sindromo gydymą taikant ir chirurgines intervencijas.

Raktažodžiai. Dravet sindromas; sunki kūdikių miokloninė epilepsija; SCN1A mutacija; epilepsijos gydymas.