

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

VAIKŲ RAUMENŲ LAMINOPATIJOS

Darbo autorė. Greta SENKEVIČIŪTĖ (V kursas).

Darbo vadovė. Doc. dr. Birutė BURNYTĖ, Medicinos fakulteto Biomedicinos mokslų instituto Žmogaus ir medicininės genetikos katedra.

Darbo tikslas. Apibūdinti vaikų raumenų laminopatijų kliniką ir patogenezę remiantis klinikiniais atvejais ir moksline literatūra.

Darbo metodika. Analizuoti 3 pacienčių, kurioms molekuliniais genetiniais tyrimais diagnozuota raumenų laminopatija, klinikiniai, laboratoriniai ir genetiniai duomenys. Literatūros paieška atlikta 2023 m. balandžio mėn. PubMed duomenų bazėje naudojant raktinius žodžius „*LMNA related muscular dystrophy*“ ir „*child*“ bei filtrus „*free full text*“ ir „*5 years*“. Rasta 14 straipsnių, į apžvalgą įtrauktos 5 publikacijos.

Atvejų serijos aprašymas. Trims pacientėms nustatyti patogeniniai variantai *LMNA* gene ir diagnozuota raumenų laminopatija.

Pacientė A: Pirmieji simptomai kūdikystėje buvo motorinės raidos atsilikimas ir disfagija. Iki 3 metų amžiaus stebėtas nervų, raumenų ir skeleto sistemų pažeidimas: susilpnėję refleksų atsakai, sunkumas eiti, hipotonija, apatinių galūnių proksimalinių ir pilvo raumenų silpnumas, teigiamas Gowerso simptomas, hiperlordozė. Stebėta sinusinė tachikardija ir obstrukcinė miego apnėja. Serumo kreatininkinazės (sCK) aktyvumas buvo padidėjęs iki 10 kartų.

Pacientė B: Liga prasidėjo motorinės raidos atsilikimu kūdikystėje, pasireiškusiu vėluojančia galvos kontrole ir ašinių raumenų silpnumu. Iki 6 metų amžiaus nustatyti nervų ir raumenų sistemos pažeidimo požymiai: išnykę refleksų atsakai, sunkumas eiti, hipotonija, apatinių galūnių proksimalinių raumenų silpnumas ir teigiamas Gowerso simptomas. Taip pat buvo skeleto deformacijų (įdubusi krūtinė, į išorę iškrypusi pėda) ir laisvi klubų, kelių, čiurnų raiščiai. Mergaitei irgi nustatyta sinusinė tachikardija. sCK aktyvumas buvo padidėjęs iki 5 kartų.

Pacientė C: Liga pasireiškė sunkumu eiti nuo 1,2 metų amžiaus. Pacientei taip pat stebėtas nervų ir raumenų sistemos pažeidimas vaikystėje: išnykę refleksų atsakai, sunkumas eiti, hipotonija, apatinių galūnių proksimalinių raumenų silpnumas, distalinių raumenų hipertrofija, tačiau Gowerso simptomas buvo neigiamas. Buvo nustatytos skeleto deformacijos: hiperlordozė, čiurnos sąnario kontraktūros ir į vidų rotuotos pėdos. Jai diagnozuota sinusinė tachikardija ir obstrukcinė miego apnėja. sCK aktyvumas buvo padidėjęs >10 kartų.

Rezultatai. Laminopatijos yra grupė ligų, atsirandančių sutrikus laminų A ir C funkcijai dėl *LMNA* geno mutacijų. Laminai A ir C yra reikalingi ląstelių diferencijacijai ir signalų perdavimui tarp branduolio ir citoskeleto. Laminopatijos pasireiškia nervų, raumenų (iki 90%), skeleto (20-80%), širdies (iki 60%), kvėpavimo ir virškinimo sistemų pažeidimu. Literatūros duomenimis, kūdikių pradžios su *LMNA* genu susijusios raumenų distrofijos pasireiškia per pirmuosius kelis metus ir tai sutampa su aprašytų

pacienčių ligos pradžios intervalu (0-1,2 metai). Ankstesnė ligos pradžia siejama su sunkesne eiga. Pacienčių A ir B pirmi simptomai buvo motorinės raidos atsilikimas su disragija ar ašinių raumenų silpnumu. Pacientės C liga prasidėjo progresuojančiu sunkumu vaikščioti. Tai sutampa su aprašytais pradiniais simptomais. Nustatyti kliniškai simptomai iliustruoja individualų pasireiškimą kiekvienam pacientui ir sutampa su aprašytais literatūroje. Visoms pacientėms nustatytos ašinio skeleto deformacijos. Pacientės B ir C turėjo ir galūnių deformacijas. Visoms pacientėms nustatyti susilpnėję/išnykę refleksai ir proksimalinių kojos raumenų silpnumas. Vienintelei pacientei C Gowerso simptomas buvo neigiamas. Pacientei B stebėtas kaklo raumenų silpnumas kūdikystėje. Pacientei A pasireiškė pilvo raumenų silpnumas, kitoms dviems nustatytas tik apatinių galūnių raumenų silpnumas. Sinusinė tachikardija nustatyta dar nesulaukus 10 metų, o mokslinėje literatūroje dažniausiai minimas širdies pažeidimas vyresniems negu 10 metų vaikams. Pacientėms A ir C nustatytas kvėpavimo sistemos pažeidimas pasireiškęs obstrukcine miego apnėja. sCK rodikliai buvo įvairūs, kaip ir literatūroje aprašytų pacientų.

Išvados. Vaikų raumenų laminopatijos pasireiškia nervų, raumenų, skeleto, širdies ir kvėpavimo sistemų pažeidimu ankstyvame amžiuje, o pirmi simptomai atsiranda iki 2 metų. Pacientėms pakitimai elektrokardiogramoje pasireiškė anksčiau nei nurodoma literatūroje. Apibendrinant, raumenų laminopatija sergantiems vaikams periodinis tyrimas dėl širdies ligų, prevencija ir gydymas turėtų būti pradėti nuo ankstyvųjų ligos simptomų pradžios. Atidi priežiūra pagerintų sergančiųjų gyvenimo kokybę ir sumažintų širdies ligų komplikacijų (dažnis iki 60%) bei mirties riziką.

Raktažodžiai. *LMNA* genas; raumenų laminopatija; su *LMNA* genu susietos raumenų distrofijos.