

NEURORAUMENINIŲ LIGŲ NAUJOS KARTOS SEKOSKAITOS DIAGNOSTINIS EFEKTYVUMAS

Darbo autorė. Greta SENKEVIČIŪTĖ (IV kursas).

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

Darbo tikslas. Nustatyti naujos kartos sekoskaitos tyrimo efektyvumą pacientų, kurie tirti dėl įtariamos genetinės neuroraumeninės ligos, grupėje.

Darbo metodika. Tyrimo metu buvo surinkti 23 pacientų, kurie 2021 m. konsultuoti gyd. genetiko dėl įtariamos genetinės neuroraumeninės ligos, duomenys. Rinkti demografiniai, klinikiniai rodikliai, elektrofiziologinių, laboratorinių ir genetinių tyrimų rezultatai iš medicininės dokumentacijos- Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikų Elektroninės ligos istorijos (VUL SK ELI). Naujai analizuoti šių pacientų naujos kartos sekoskaitos tyrimo rezultatai ir tik patogeniniai ir tikėtina patogeniniai variantai pagal Amerikos medicininės genetikos ir genomikos kolegijos (ACMG) klasifikaciją buvo pripažinti patvirtinantys molekulinę diagnozę. Gautų duomenų sisteminimas, kodavimas ir statistinė analizė atlikta naudojant MS Office Excel 365 paketą.

Rezultatai. Pacientų imtį sudarė 23 asmenys: 8 (34,78%) vaikai ir 15 (65,22%) suaugusiųjų. Pacientų amžiaus vidurkis buvo 31,6 m. (intervalas: 2 m. – 75 m.). 12 (52,17%) pacientų buvo vyriškos lyties. Amžiaus vidurkis, kai pasireiškė pirmieji simptomai, 23,6 m. (intervalas: nuo gimimo iki 72 m.). Serumo kreatinkinazės (sCK) aktyvumo tyrimo rezultatai parodė, kad 14 (60,87%) pacientų sCK aktyvumas nepadidėjęs, 5 (21,73%) pacientams sCK aktyvumas buvo padidėjęs iki 5 kartų, 1 (4,35%) pacientui- 5-10 kartų, 1 (4,35%) pacientui >10 kartų, 2 (8,69%) pacientų duomenų apie sCK aktyvumą nerasta. Neurologinio tyrimo rezultatai atskleidė, kad iš 23 pacientų 16 (69,57%) rasta bent 1 galūnėje sumažėjusi raumenų jėga, 6 (26,09%) pacientų raumenų jėga buvo normali, o 1 (4,35%) paciento raumenų jėgos vertinimo duomenų nebuvo rasta. Taip pat 12 (52,17%) pacientų nustatyti susilpnėję refleksų atsakai, 10 (43,48%) pacientų refleksų tyrimo rezultatai buvo normalūs, 1 (4,35%) pacientui refleksų atsakai negauti. ENG tyrimo metu gautos tokios išvados: 12 (52,17%) pacientų rezultatai pokyčių neparodė, 5 (21,74%) pacientams nustatyti neuropatiniai pokyčiai, 5 (21,74%) pacientų tyrimo rezultatų duomenų nerasta, 1 (4,35%) pacientui ENG tyrimas neatliktas. EMG tyrimo metu gautos tokios išvados: 4 (17,39%) pacientų rezultatai pokyčių neparodė, 11 (47,83%) pacientų nustatyti miopatiniai pokyčiai, 5 (21,74%) pacientų tyrimo rezultatų duomenų nerasta, 3 (13,04%) pacientams EMG tyrimas neatliktas. Naujos kartos sekoskaitos tyrimu molekulinė diagnozė patvirtinta 13 (56,52%) pacientų, 6 (26,09%) pacientams nustatytas neaiškios reikšmės variantas, 4 (17,39%) pacientams patogeninių/tikėtina patogeninių/neaiškios reikšmės variantų

nenustatyta. Iš 13 pacientų, 2 (15,38%) pacientams nustatyta dviguba molekulinė diagnozė, pagrindžianti jų ligą.

Išvados. Naujos kartos sekoskaitos tyrimas yra efektyvus metodas neuroraumeninių ligų diagnostikoje. Šiuo tyrimu molekulinė diagnozė patvirtinama reikšmingai daliai pacientų (56,52%). Tikslios diagnozės nustatymas svarbus šių pacientų individualizuotai sveikatos priežiūrai. Naujos kartos sekoskaitos tyrimo rezultatų interpretacijai akivaizdžiai svarbūs neurologinio tyrimo metu gauti rezultatai.

Raktažodžiai. Naujos kartos sekoskaitos tyrimas; neuroraumeninės ligos.