


Vilniaus universitetas
Medicinos fakultetas



**STUDENTŲ
MOKSLINĖS VEIKLOS
LXXIV
KONFERENCIJA**

Vilnius, 2022 m. gegužės 16–20 d.
PRANEŠIMŲ TEZĖS

*Leidinį sudarė VU MF Mokslo specialistė
dr. Simona KILDIENĖ*



VILNIAUS
UNIVERSITETO
LEIDYKLA

2022

Mokslo komitetas:

Prof. dr. (HP) Janina Tutkuvienė	Dr. Birutė Zablockienė	Dr. Agnė Abraitienė
Dr. Jurgita Stasiūnienė	Inga Kisieliene	Dr. Živilė Gudlevičienė
Prof. dr. Nomedas Rima Valevičienė	Prof. dr. Violeta Kvedariene	Dr. Viktorija Andrejevaitė
Dr. Eglė Preikšaitienė	Prof. dr. (HP) Edvardas Danila	Artūras Mackevičius
Dr. Diana Bužinskienė	Dr. Kristina Ryliškienė	Prof. dr. Pranas Šerpytis
Prof. dr. (HP) Saulius Vosylius	Dr. Gunaras Terbetas	Prof. dr. Robertas Stasys
Dr. Saulius Galgauskas	Prof. dr. Alvydas Navickas	Samalavičius
Prof. dr. Eugenijus Lesinskas	Dr. Rima Viliūnienė	Prof. dr. Vilma Brukienė
Dr. Valdemaras Jotautas	Prof. dr. Sigita Lesinskienė	Dr. Agnė Jakavonytė-Akstinienė
Prof. habil. dr. (HP) Gintautas Brimas	Dr. Sigitas Ryliškis	Teresė Palšytė
Prof. dr. Marius Miglinas	Dr. Vytautas Tutkus	Dr. Valerij Dobrovolskij
Dr. Arnas Bakavičius	Dr. Danutė Povilėnaitė	
Dr. Žymantas Jagelavičius	Dr. Sigita Burokienė	

Organizacinis komitetas:

Eglė Stukaitė-Ruibienė	Aistė Račaitė	Vytautas Matiulevič
Vaiva Žygaitytė	Violeta Ševčenko	Paulius Dobrovolskis
Giedrius Ledas	Tautvilė Smalinskaitė	Deimantė Roličiūtė
Karina Mickevičiūtė	Inga Česnavičiūtė	Roberta Kiaulakytė
Karolina Misevičiūtė	Gabija Biliūtė	Greta Kazlauskaitė
Sigutė Miškinytė	Šarūnas Raudonis	Veronika Everatt
Ieva Janiškevičiūtė	Kristijonas Puteikis	Mindaugas Mikutavičius
Tautvydas Petkus	Monika Orvydaitė	Simona Loginovaitė
Klaudija Bičkaitė	Kristina Vickutė	Ema Jorgensen
Gabrielė Lisauskaitė	Milda Gataveckaitė	Modesta Ralytė
Aurelija Kemežytė	Gabrielė Gogelytė	Julija Bitautaitė
Elena Čijauskaitė	Greta Stonkutė	Augustinas Rukas

ISBN 978-609-07-0737-1 (skaitmeninis PDF)

© Tezių autoriai, 2022

© Vilniaus universitetas, 2022

ĮGIMTA SFEROCITOZĖ. KLINIKINIS ATVEJIS IR LITERATŪROS APŽVALGA

Darbo autorė. Giedrė KEMEŽYTĖ (IV kursas).

Darbo vadovė. Asist. dr. Ieva Jūra PAULAVIČIENĖ, Vilniaus universiteto Medicinos fakultetas, Klinikinės medicinos institutas, Vaikų ligų klinika

Darbo tikslas. Išanalizuoti naujagimystės laikotarpiu diagnozuotos įgimtos sferocitozės klinikinį atvejį ir apžvelgti naujausią su šia liga susijusią literatūrą.

Įvadas. Įgimta sferocitozė – pirma pagal dažnį Šiaurės Europoje ir trečia pasaulyje įgimtos naujagimių hemolizės priežastis. Ligą sukelia paveldimi pakitimai bet kuriame iš kelių genų, atsakingų už eritrocitų membranos baltymus ir citoskeletą. Sutrikus membranos baltymų funkcijai, sutrinka Na⁺ ir vandens pusiausvyra, todėl eritrocitai tampa sferiniai ir greičiau suyra. 75% atvejų liga paveldima autosominiu dominantiniu būdu. Klinika pasireiškia įvairiai – nuo visiškai besimptomės ligos eigos iki dar gimdoje atsirandančios vaisiaus vandenės. Norint laiku pradėti tinkamą paciento gydymą ir stebėjimą, labai svarbi savalaikė ligos diagnostika. Nepaisant didelio šios ligos paplitimo, neretai ji diagnozuojama pavėluotai, kartais net ir suaugusiųjų amžiuje.

Atvejo aprašymas. Pacientas – 15 parų amžiaus moteriškos lyties naujagimis atvyko į VšĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikų (VUL SK) Naujagimių skyrių su Panevėžio ligoninės neonatologės siuntimu tolesniam ištyrimui ir gydymui dėl užsitęsios geltos. Gyvenimo ir ligos anamnezė: naujagimis gimė iš II nėštumo ir gimdymo, 40 sav. gestacinio amžiaus, natūraliais takais, būklė pagal Apgar įvertinta 9-10 balų, gimimo svoris 3504 g, ūgis 51 cm. Mamos kraujo grupė A Rh D teig., naujagimio A Rh D neig. 1,5 paros amžiaus naujagimis pagelto, nustatyta bendro bilirub. konc. 300,9 μmol/l, taikyta fototerapija, lašinė skysčių infuzija. Gelta ir bilirubino koncentracija sumažėjo, tačiau nutraukus fototerapiją vėl ryškėjo hiperbilirubinemija, todėl fototerapija su nedidelėmis pertraukomis taikyta 10 parų. Maksimali bendro bilirubino koncentracija (vyraujant netiesioginiam bilirubinui) buvo 2 parų amžiaus 402,1 μmol/l, minimali, taikant fototerapiją, 285,3 μmol/l. Atvykus į VUL SK Naujagimių skyrių, naujagimio būklė buvo vidutinio sunkumo, oda blyški, gelsva, nuo gimimo priaugęs 6 g svorio. Atliktuose tyrimuose stebėta sunkaus laipsnio anemija (Hb – 71 g/l, eritrocitų $2,24 \times 10^{12}/l$), sumažėjęs MCV (86,2 fl), retikulocitozė (5,62 %), kraujo tepinėlyje rasta 10% sferocitų. Taip pat stebėtas padidėjęs feritino kiekis (1352 μg/l), netiesioginė hiperbilirubinemija (bendras bilirubinas 335,7 μmol/l, tiesioginis bilirubinas 28,34 μmol/l), tiesioginė ir netiesioginė Kumbso reakcijos neigiamos, Kell Ag neig., anti – A ir anti – B antikūnų nerasta. Tėkmės citometrijos tyrime vidutinis fluorescencijos intensyvumas (MFI) lyginant su sveiko donoro krauju mažesnis apie 62,93 % (MFI >20% – sferocitozei būdingas pokytis). Remiantis klinika ir atliktais tyrimais, naujagimiui diagnozuota įgimta

sferocitozė. Skirtas gydymas: dvi eritrocitų masės transfuzijos su keturių dienų pertrauka (15 ml/kg), 5 paras taikyta fototerapija, folio r. 0,5 mg 2 k/d per os. Dinamikoje naujagimio būklė žymiai pagerėjo, pradėjo gerai valgyti, tapo aktyvesnis, stabilizavosi Hb, išblėso gelta, užbaigta fototerapija, 28 parų amžiaus patenkinamos būklės išrašytas į namus. Nuo gimimo buvo priaugęs 526 g svorio, išmatuota bilirubino konc. per odą siekė 108 $\mu\text{mol/l}$.

Po 10 dienų tėvams pastebėjus, jog kūdikis vangesnis, blyškus, prastai žindė, pakartotinai stacionarizuotas į Panevėžio ligoninę. 42 – trą gyvenimo parą Hb sumažėjus iki 80 g/l, pacientui atlikta eritrocitų masės transfuzija (3 – ioji nuo gimimo).

Po išrašymo iš stacionaro mergaitė sekama vaikų hematologų, rekomenduojamas vit. D3, folio r., vit. B12 skyrimas p/os, buvo atliktos dar 3 eritrocitų masės transfuzijos (64, 96 ir 133 gyvenimo paromis – iš viso 6 eritrocitų masės transfuzijos nuo gimimo). Prieš 5 – ają transfuziją buvo paimtas kraujas naujos kartos sekoskaitos tyrimui, laukiamą genetinių tyrimų rezultatų. Pacientės kraujo tyrimuose išlieka hemolizinės anemijos požymiai – anemija, retikulocitozė, sumažėjęs haptoglobinas, padidėjęs bilirubinas, vyraujant netiesioginiam.

Išvados. Įgimta sferocitozė gali lemti sunkią naujagimio būklę. Stebint užsitęsusią gelta, netiesioginę hiperbilirubinemiją, ryškėjančią anemiją, svarbus nuodugnus ligonio ištyrimas. Ankstyva ligos diagnozė leidžia užtikrinti adekvatų paciento stebėjimą ir gydymą bei išvengti galimų komplikacijų.

Raktažodžiai. Įgimta sferocitozė; hemolizė; gelta; anemija; naujagimis; eritrocitų masės transfuzija.