

Vilniaus universitetas
Medicinos fakultetas



STUDENTŲ MOKSLINĖS VEIKLOS TINKLO LXXVII KONFERENCIJA



Vilnius, 2025 m. gegužės 16 d.

PRANEŠIMŲ TEZĖS

Leidinį sudarė VU MF Mokslo ir inovacijų
skyriaus Studentų mokslinės veiklos
koordinatore Urtė ŽAKARYTĖ



VILNIAUS
UNIVERSITETO
LEIDYKLA

2025

Mokslo komitetas:

doc. dr. Valdemaras Jotautas
doc. dr. Diana Bužinskienė
prof. dr. Violeta Kvedarienė
prof. dr. (HP) Saulius Vosylius
prof. habil. dr. (HP) Gintautas Brimas
Jaun. m. d. Laura Lukavičiūtė-Navickienė
asist. dr. Agnė Abraitienė
gyd. rez. Domas Grigoravičius
doc. dr. Indrė Trečiokienė
prof. dr. Vaiva Hendrixson
doc. dr. Ieva Stundienė
prof. dr. Eglė Preikšaitienė
lekt. gyd. Andrius Apšega
lekt. gyd. Karolina Žvirblytė-Skrebutėnienė

prof. dr. Pranas Šerpytis
lekt. Artūras Mackevičius
dr. Žymantas Jagelavičius
doc. dr. Agnė Kirkliauskienė
dr. Audra Brazauskaitė
asist. dr. Diana Sukackienė
asist. dr. Žilvinas Chomanskis
doc. dr. Kristina Ryliškienė
dr. Rokas Borusevičius
doc. dr. Saulius Galgauskas
jaun. asist. Andrius Žučenka
Doc. dr. Birutė Brasiūnienė
doc. dr. Jaunius Kurtinaitis
prof. dr. Eugenijus Lesinskas
doc. dr. Goda Vaitkevičienė
prof. dr. Alvydas Navickas

doc. dr. Rima Viliūnienė
prof. dr. (HP) Edvardas Danila
prof. dr. Nomeda Rima Valevičienė
asist. dr. Tomas Aukštikalnis
doc. dr. Vytautas Tutkus
doc. dr. Danutė Povilėnaitė
dr. Andrius Bleizgys
prof. dr. Robertas Stasys Samalavičius
dr. Agnė Jakavonytė-Akstinienė
doc. dr. Jurgita Stasiūnienė
Asist. dr. Arnas Bakavičius
prof. dr. Gilvydas Verkauskas
prof. dr. Sigitas Lesinskienė
asist. dr. Jelena Stanislavovienė
prof. dr. (HP) Janina Tutkuvienė

Organizacinis komitetas:

Ugnė Šilinskaitė
Austėja Zubauskaitė
Aida Kuznecovaitė
Milda Kančytė
Milvydė Marija Tamutytė
Renatas Kedikas
Fausta Timinskaitė
Antanas Simonas Garuolis
Gailė Mikalauskaitė
Gabrielius Leščinskas
Damian Luka Mialkowskyj
Radvilas Jančiauskas
Maksim Čistov
Ugnė Mickutė
Lina Bludžiutė
Augustė Melaikaitė

Mindaugas Smetaninas
Rafal Sinkevič
Raminta Kasteckaitė
Ernestas Gulbickis
Edgaras Zaboras
Benas Matuzevičius
Sylvia Rogoža
Rūta Valiukevičiūtė
Agnė Vasiulytė
Agata Bruzgul
Valentinas Kūgis
Gabrielė Bielinytė
Vėjas Vytautas Jokubynas
Matas Kuncė
Gintė Grubliauskaitė
Milda Černytė

Julija Grigaitytė
Dovydas Stankevičius
Patricija Griškaitė
Povilas Jurgutavičius
Gediminas Gumbis
Joana Leščevskaja
Gabija Marčiulaitytė
Augustinas Stasiūnas
Alicija Šavareikaitė
Odeta Aliukonytė
Milda Eleonora Gričiūtė
Robertas Basijokas
Elvin Francišk Bogdzevič
Rokas Dastikas

ISSN 2783-7831 (skaitmeninis PDF)

© Tezių autoriai, 2025

© Vilniaus universitetas, 2025

SU X CHROMOSOMA PAVELDIMAS PIGMENTINIS RETINITAS. KLINIKINIS ATVEJIS IR LITERATŪROS APŽVALGA

Autorius. Inga TUMINSKYTĖ, VI kursas.

Vadovas. Med. dr. Eglė DANIELIENĖ, VU MF Klinikinės medicinos institutas, Ausų, nosies, gerklės ir akių ligų klinika, UAB „Akių gydytojų praktika“

Tikslas. Pristatyti su X chromosoma paveldimo pigmentinio retinito (XPPR) klinikinį atvejį ir apžvelgti literatūrą apie ligos diagnostiką, eigą bei gydymo galimybes.

Metodai. Gavus paciento tėvų sutikimą išanalizuotas klinikinis atvejis. Literatūros paieška atlikta PubMed bazėje, naudojant raktažodžius „X-linked retinitis pigmentosa“, „Gene therapy“.

Atvejo aprašymas. Šešerių metų berniukas kreipėsi į oftalmologą dėl hipermetropijos ir nepakankamo koreguoto regos aštrumo $-0,4$. Apžiūros metu pastebėti distrofiniai pakitimai tinklainėje, tačiau nebuvo „kaulinių kūnelių“, būdingų pigmentiniam retinitui (PR). Tėvai nuo 4 metų pastebėjo sunkų vaiko orientavimąsi prieblandoje. Atlikta perimetrija, optinė koherentinė tomografija (OKT), elektroretinograma (ERG), autofluorescencinis tyrimas (AF). Genetiniai tyrimai pacientui ir jo mamai parodė RPGR geno mutaciją, lemiančią XPPR. Mama yra geno nešioja, jai pastebėjome tapetinį geltonosios dėmės refleksą. Berniukui šiuo metu yra 10 metų, liga lėtai progresuoja. Tėvai svarsto galimybę vykti genų terapijai į užsienį.

Rezultatai. XPPR yra viena iš PR formų, pasireiškianti vyrams. Pradinėje stadijoje būdinga niktalopija ir periferinis akipločio susiaurėjimas, vadinamas „tuneliniu regėjimu“, susilpnėję ERG atsakai. Vėliau gali sutrikti spalvų suvokimas, prarandamas centrinis matymas. Dauguma sergančiųjų apanka ketvirtąjį gyvenimo dešimtmetį. Ligoniams tinklainės periferijoje stebima hiperpigmentacija, vadinama „kauliniais kūneliais“, blyškus regos nervo diskas, susiaurėjusios kraujagyslės. Viena iš netipinių formų yra PR be pigmento, kuriai būdingi klasikiniai akių dugno pokyčiai be tinklainės hiperpigmentacijos. OKT stebimas tinklainės fotoreceptorių sluoksnio nykimas. AF nustatomas hiperautofluorescencinis žiedas aplink geltonąją dėmę. Ligos veiksmingo gydymo nėra, tačiau klinikiniai tyrimai taikant genų terapiją yra atliekami.

Išvados. XPPR yra viena iš sunkiausių paveldimų tinklainės distrofijų, sukelianti aklumą jauname amžiuje. Mūsų pacientui liga pasireiškė kaip PR be pigmento. Genų terapijos tyrimai suteikia vilčių sulėtinti ligos progresavimą.

Raktažodžiai. Su X chromosoma paveldimas pigmentinis retinitas; genų terapija.