

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 Mialkowski
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

MENKES LIGA: KLINIKINIS ATVEJIS IR LITERATŪROS APŽVALGA

Autorius. Laima Marija SIDOR, VI kursas.

Vadovas. Doc. dr. Jurgita GRIKINIENĖ, VU MF Klinikinės medicinos institutas, Vaikų ligų klinika. VUVL SK Vaikų neurologijos skyrius.

Tikslas. Pristatyti Menkes ligos klinikinį atvejį bei pateikti mokslinės literatūros apžvalgą apie Menkes ligos epidemiologiją, etiopatogenezę, kliniką, diagnostiką bei gydymą.

Įvadas. Menkes liga yra kūdikių neurodegeneracinė liga, paveldima su X chromosoma. Ligą lemia patogeniniai ATP7A geno variantai, kurie koduoja transmembraninę varį pernešančią P tipo ATPazę. Pagal paplitimą ši liga priklauso retų ligų grupei. Esant natūraliai ligos eigai mirštama iki 3 metų amžiaus. Pradėjus anksti (iki 4 sav. amžiaus) gydymą intraveniniu vario histidinu išgyvenamumas išauga iki 10 metų amžiaus. Ligos simptomai: suplokštėję ir susisukę plaukai, rausvi, pilni žandai, hipotonija, raidos atsilikimas, hipotermija, dirglumas, epilepsija. Epilepsija, sergant Menkes liga, dažniausiai būna rezistentiška gydymui vaistais nuo epilepsijos.

Atvejo aprašymas. Berniuko pirmieji simptomai pastebėti 3 mėnesių amžiaus. Dėl raumenų hipotonijos, raidos regreso, berniukas nusiųstas genetiko konsultacijai. Jam diagnozuota Menkes liga, patvirtinta genetiniais tyrimais. 8 mėnesių amžiaus atsirado politopinės mioklonijos. Miego EEG: intermituojanti hipsaritmija. Paskirtas gydymas vaistu nuo epilepsijos (vigabatrinu). Mioklonijos sumažėjo, tačiau pakartotoje miego EEG hipsaritmija išliko. Berniuko motorikos pasiekimai 6 mėnesių amžiaus: judindavo rankas, jos susitikdavo, kartais su jomis žaisdavo, vėliau – regresas. 11 mėnesių amžiaus hospitalizuotas dėl kvėpavimo pasunkėjimo, springimų, progresuojančio rijimo sutrikimo. Šiuo metu 13 mėnesių amžiaus neurologinė simptomatika blogėjanti, atsiranda daugiau traukulių, taikoma dirbtinė ventiliacija dėl kvėpavimo nepakankamumo, maitinamas per gastrostomą, taikoma paliatyvi terapija.

Išvada. Menkes liga yra reta liga, kuri neturi veiksmingo gydymo pasireiškus klinikiniams simptomams. Pasireiškia progresuojančiu CNS pažeidimu: raidos atsilikimu, hipotonija, hipotermija, traukuliais.

Raktažodžiai. Menkes liga, reta liga, epilepsija.