

FAKOMATOZIŲ CENTRAS (PHAKOMATOSIS CENTRE)

Publikacijos (Publications)

Sraipsniai moksliniuose žurnaluose (Scientific articles):

Natural clusters of tuberous sclerosis complex (TSC)-associated neuropsychiatric disorders (TAND): new findings from the TOSCA TAND research project. de Vries PJ, Belousova E, Benedik MP, Carter T, Cottin V, Curatolo P, D'Amato L, Beure d'Augères G, Ferreira JC, Feucht M, Fladrowski C, Hertzberg C, Jozwiak S, Lawson JA, Macaya A, Marques R, Nabbout R, O'Callaghan F, Qin J, Sander V, Sauter M, Shah S, Takahashi Y, Touraine R, Youroukos S, Zonnenberg B, Kingswood JC, Jansen AC; TOSCA Consortium and TOSCA Investigators. *J Neurodev Disord.* 2020 Sep 1;12(1):24.

Epilepsy in tuberous sclerosis complex: Findings from the TOSCA Study. Nabbout R, Belousova E, Benedik MP, Carter T, Cottin V, Curatolo P, Dahlin M, D'Amato L, d'Augères GB, de Vries PJ, Ferreira JC, Feucht M, Fladrowski C, Hertzberg C, Jozwiak S, Lawson JA, Macaya A, Marques R, O'Callaghan F, Qin J, Sander V, Sauter M, Shah S, Takahashi Y, Touraine R, Youroukos S, Zonnenberg B, Jansen A, Kingswood JC; TOSCA Consortium and TOSCA Investigators. *Epilepsia Open.* 2018 Dec 21;4(1):73-84.

TSC-associated neuropsychiatric disorders (TAND): findings from the TOSCA natural history study. de Vries PJ, Belousova E, Benedik MP, Carter T, Cottin V, Curatolo P, Dahlin M, D'Amato L, d'Augères GB, Ferreira JC, Feucht M, Fladrowski C, Hertzberg C, Jozwiak S, Kingswood JC, Lawson JA, Macaya A, Marques R, Nabbout R, O'Callaghan F, Qin J, Sander V, Sauter M, Shah S, Takahashi Y, Touraine R, Youroukos S, Zonnenberg B, Jansen AC; TOSCA Consortium and TOSCA Investigators. *Orphanet J Rare Dis.* 2018 Sep 10;13(1):157.

Different MRI-defined tuber types in tuberous sclerosis complex: Quantitative evaluation and association with disease manifestations. Jesmanas S, Norvainytė K, Gleiznienė R, Šimoliūnienė R, Endzinienė M. *Brain Dev.* 2018 Mar;40(3):196-204.

Tuberous Sclerosis registry to increase disease Awareness (TOSCA) - baseline data on 2093 patients. Kingswood JC, d'Augères GB, Belousova E, Ferreira JC, Carter T, Castellana R, Cottin V, Curatolo P, Dahlin M, de Vries PJ, Feucht M, Fladrowski C, Gislimberti G, Hertzberg C, Jozwiak S, Lawson JA, Macaya A, Nabbout R, O'Callaghan F, Benedik MP, Qin J, Marques R, Sander V, Sauter M, Takahashi Y, Touraine R, Youroukos S, Zonnenberg B, Jansen AC; TOSCA consortium and TOSCA investigators. *Orphanet J Rare Dis.* 2017 Jan 5;12(1):2.

Diagnostikos ir gydymo rekomendacijos (Diagnostic and treatment guidelines):

Vaikų tuberozinė sklerozė: diagnostika, gydymas, ilgalaikė stebėseną. M. Endzinienė, L. Gumbelevičienė, J. Masalskienė. Kaunas, 2018. <https://www.kaunoklinikos.lt/struktura-ir-kontaktai/retu-ir-nediagnozuotuligu-koordinacinis-centras/> (Fakomatozių centras).

Vadovėlis (Textbook):

Nervų sistemos raidos ligos. Endzinienė M, Vaičienė-Magistris N, Prasauskienė A.: **Klinikinė neurologija** (aut. kol., red. Budrys V); Vilnius : Vaistų žinios, 2009. 989 p.: 13-64 psl.

Konferencijų tezės (Conference abstracts):

Tuberous sclerosis complex: is comprehensive multidisciplinary care worth efforts?

Gumbelevičienė L, Liutkienė G, Borkienė D, Endzinienė M. 15th International Conference of Baltic Child Neurology Association (Final Programme and Abstract book): 16-18 May, 2019, Kaunas, Lithuania. p. 54.

Imaging in tuberous sclerosis complex: diagnosis and beyond. Jesmanas S, Gleiznienė R, Žvinienė K, Endzinienė M. 15th Conference of the Baltic Child Neurology Association (Final Programme and Abstract book), 16-18 May, 2019, Kaunas, Lithuania P46 (oral presentation).

Efficacy and Safety of everolimus treatment in tuberous sclerosis complex: Lithuanian experience. Endzinienė M, Gumbelevičienė L, Jonuškaitė D, Praninskienė R, Čerkauskienė R. 14th International Child Neurology Congress, 1 – 5 May 2016. Amsterdam, the Netherlands. Poster abstract book, p. 154.

Galvos smegenų MRT vaizduose išskirtų tuberų tipų sąsajos su tuberozinės sklerozės išraiškomis.

Jesmanas S, Norvainytė K; mokslinis vadovas (-ai): Gleiznienė R, Endzinienė M. Jaunųjų mokslininkų ir tyrėjų konferencija [68-oji] – JMTK : tezių knyga 2016 : [2016 m. gegužės 25-27 d., Kaunas] / Lietuvos sveikatos mokslų universiteto (LSMU) Studentų mokslinė draugija (SMD) ; Kaunas : Lietuvos sveikatos mokslų universiteto Studentų mokslinė draugija, 2016. p. 446-447.

The mTOR system and neurology. Endzinienė M. Eesti Arst = Estonian Medical journal : 13th International Conference of Baltic Child Neurology Association; May 13-16, 2015, Tartu: [Abstrakt] / Baltic Child Neurology Association. Tartu ; Tallinn : Celsius Healthcare ; Eesti Arstiseltside Liit 2015, lisa 2, suppl. 1. p. 34-34 (oral presentation).

Everolimus in young patients with tuberous sclerosis complex. Gumbelevičienė L, Zaveckienė K, Endzinienė M. Eesti Arst = Estonian Medical journal : 13th International Conference of Baltic Child Neurology Association : May 13-16, 2015, Tartu : [Abstrakt] / Baltic Child Neurology Association. Tartu; Tallinn : Celsius Healthcare; Eesti Arstiseltside Liit 2015, lisa 2, suppl.1. p. 39-39.

Early case of tuberous sclerosis complex. Liaušienė K, Endzinienė M, Ašmonienė V, Laurynaitienė L, Kudrevičienė A. Eesti Arst = Estonian Medical journal : 13th International Conference of Baltic Child Neurology Association : May 13-16, 2015, Tartu : [Abstrakt] / Baltic Child Neurology Association. Tartu; Tallinn: Celsius Healthcare; Eesti Arstiseltside Liit 2015, lisa 2, suppl. 1. p. 31-31.

Tuberous sclerosis: what can be done to improve the prognosis? Endzinienė M ; Lietuvos sveikatos mokslų universitetas. Medicinos akademija. Neurologijos seminarai = Seminars in neurology : 12th Conference of Baltic Child Neurology Association (BCNA) : 30 May- 1 June, 2013 : Pre-Conference Workshop "Autism: Challenges and Opportunities": 28-29 May, 2013 Kaunas, Lithuania : Final Programme and Abstract Book = 12-oji Baltijos vaikų neurologų asociacijos konferencija : 2013 m. gegužės 30 – birželio 1 d.: programa ir tezės / Lietuvos neurologų asociacija. Lietuvos vaikų neurologų asociacija. Lietuvos neurochirurgų draugija ; [Editor-in-chief: Valmantas Budrys [et al.]. Vilnius : Rotas 2013, t. 17, Priedas Nr. 1. p. S31.

Neurofibromatosis type 1: management and needs in Lithuania. Akeliene A, Kerpaite K, Rutkauskiene R, Kiudeliene R, Matukevicius A, Endziniene M. **Neurologijos seminarai = Seminars in neurology : 12th Conference of Baltic Child Neurology Association (BCNA) : 30 May- 1 June, 2013 : Final Programme and Abstract Book = 12-oji Baltijos vaikų neurologų asociacijos konferencija : 2013 m. gegužės 30 – birželio 1 d. Iki konferencinis seminaras "Autizmas: iššūkiai ir galimybės" : 2013 m. gegužės 28-29 d., Kaunas, Lietuva : programa ir tezės / Lietuvos neurologų**

asociacija. Lietuvos vaikų neurologų asociacija. Lietuvos neurochirurgų draugija ; [Editor-in-chief: Valmantas Budrys [et al.]. Vilnius : Rotas 2013, t. 17, Priedas Nr. 1. p. S42.

Comprehensive care of tuberous sclerosis complex: are the needs met? Gumbelevičienė L, Endziniene M, Vaiciene-Magistris N. **Neurologijos seminarai = Seminars in neurology : 12th Conference of Baltic Child Neurology Association (BCNA) : 30 May- 1 June, 2013 : Pre-Conference Workshop "Autism: Challenges and Opportunities" : 28-29 May, 2013 Kaunas, Lithuania : Final Programme and Abstract Book = 12-oji Baltijos vaikų neurologų asociacijos konferencija : 2013 m. gegužės 30 – birželio 1 d. Iki konferencinis seminaras "Autizmas: iššūkiai ir galimybės" : 2013 m. gegužės 28-29 d., Kaunas, Lietuva : programa ir tezės / Lietuvos neurologų asociacija. Lietuvos vaikų neurologų asociacija. Lietuvos neurochirurgų draugija ; [Editor-in-chief: Valmantas Budrys [et al.]. Vilnius : Rotas, 2013, t. 17, Priedas Nr. 1. p. s41-s42.**

Therapeutic education of patients with rare neurological disorders as an integral part of comprehensive management. Endziniene M. Konferencija "Nacionalinių veiklos, susijusios su retomis ligomis, planų ir strategijų įgyvendinimo aktualijos" : programa ir tezės = Conference "The National activities related to rare diseases" : programme and abstracts : 2013-11-14, Vilnius, LT / Vilniaus universitetas. Lietuvos sveikatos mokslų universitetas ; [Organizacinis, mokslinis komitetas: Mačiūnas Erikas (pirm.) [ir kt.], Utkus Algirdas (pirm.) [ir kt.]. Kaunas : Lietuvos sveikatos mokslų universiteto Leidybos namai, 2013. p. 23.

Comprehensive care of tuberous sclerosis complex: preparation for a registry. Gumbelevičienė L, Endziniene M, Vaičienė-Magistris N. Konferencija "Nacionalinių veiklos, susijusios su retomis ligomis, planų ir strategijų įgyvendinimo aktualijos" : programa ir tezės = Conference "The National activities related to rare diseases" : programme and abstracts : 2013-11-14, Vilnius, LT / Vilniaus universitetas. Lietuvos sveikatos mokslų universitetas ; [Organizacinis, mokslinis komitetas: Mačiūnas Erikas (pirm.) [ir kt.], Utkus Algirdas (pirm.) [ir kt.]. Kaunas : Lietuvos sveikatos mokslų universiteto Leidybos namai, 2013. p. 38.

Two presentations of neurofibromatosis type 2. Gumbelevičienė L, Endziniene M. 11th International Conference of the Baltic Child Neurology Association : Final Program and Abstracts : Riga, Latvia, June 16-18, 2011 / Baltic Child Neurology Association. Riga : Baltic Child Neurology Association, 2011. p. 26.

Tuberozinė sklerozė (leidinys tėvams). Adomaitienė I, Endziniene M. Kaunas: AB spaustuvė "Aušra", 2001. 12 psl: iliustr.