

Publikacijos (Publications)

*Sraipsniai moksliniuose žurnaluose (Scientific articles):*

1. Sauter M, 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, Nababout R, O'Callaghan F, Qin J, Sander V, Shah S, Takahashi Y, Touraine R, Youroukos S, Zonnenberg B, Jansen A, Kingswood JC; **TOSCA investigators\***. Rare manifestations and malignancies in tuberous sclerosis complex: findings from the Tuberous Sclerosis registry to increase disease awareness (TOSCA). Orphanet J Rare Dis. 2021 Jul 6;16(1):301. doi: 10.1186/s13023-021-01917-y. PMID: 34229737; PMCID: PMC8259106.

*Contributor Information*

**the TOSCA investigators\*:**

Nobuo Shinohara, Shigeo Horie, Masaya Kubota, Jun Tohyama, Katsumi Imai, Mari Kaneda, Hideo Kaneko, Yasushi Uchida, Tomoko Kirino, Shoichi Endo, Yoshikazu Inoue, Katsuhisa Uruno, Ayse Serdaroglu, Zuhal Yapici, Banu Anlar, Sakir Altunbasak, Olga Lvova, Oleg Valeryevich Belyaev, Oleg Agranovich, Elena Vladislavovna Levitina, Yulia Vladimirovna Maksimova, Antonina Karas, Yuwu Jiang, Liping Zou, Kaifeng Xu, Yushi Zhang, Guoming Luan, Yuqin Zhang, Yi Wang, Meiling Jin, Dingwei Ye, Weiping Liao, Liemin Zhou, Jie Liu, Jianxiang Liao, Bo YAN, Yanchun Deng, Li Jiang, Zhisheng Liu, Shaoping Huang, Hua Li, Kijoong Kim, Pei-Lung Chen, Hsiu-Fen Lee, Jeng-Dau Tsai, Ching-Shiang Chi, Chao-Ching Huang, Kate Riney, Deborah Yates, Patrick Kwan, Surachai Likasitwattanukul, Charcrin Nabangchang, Lunliya Thampratankul Krisnachai Chomtho, Kamornwan Katanyuwong, Somjit Sriudomkajorn, Jo Wilmshurst, Reeval Segel, Tal Gilboa, Michal Tzadok, Aviva Fattal- Valevski, Panagiotis Papathanasopoulos, Antigone Syrigou Papavasiliou, Stylianos Giannakodimos, Stylianos Gatzonis, Evangelos Pavlou, Meropi Tzoufi, A. M. H. Vergeer, Marc Dhooghe, Hélène Verhelst, Filip Roelens, Marie Cecile Nassogne, Pierre Defresne, Liesbeth De Waele, Patricia Leroy, Nathalie Demonceau, Benjamin Legros, Patrick Van Bogaert, Berten Ceulemans, Lina Dom, Pierre Castelnau, Anne De Saint Martin, Audrey Riquet, Mathieu Milh, Claude Cancès, Jean-Michel Pedespan, Dorothee Ville, Agathe Roubertie, Stéphane Auvin, Patrick Berquin, Christian Richelme, Catherine Allaire, Sophie Gueden, Sylvie Nguyen The Tich, Bertrand Godet, Maria Luz Ruiz Falco Rojas, Jaume Campistol Planas, Antonio Martinez Bermejo, Patricia Smeyers Dura, Susana Roldan Aparicio, Maria Jesus Martinez Gonzalez, Javier Lopez Pison, Manuel Oscar Blanco Barca, Eduardo Lopez Laso, Olga Alonso Luengo, Francisco Javier Aguirre Rodriguez, Ignacio Malaga Dieguez, Ana Camacho Salas, Itxaso Marti Carrera, Eduardo Martinez Salcedo, Maria Eugenia Yoldi Petri, Ramon Cancho Candela, Ines da Conceicao Carrilho, Jose Pedro Vieira, José Paulo da Silva Oliveira Monteiro, Miguel Jorge Santos de Oliveira Ferreira Leao, Catarina Sofia Marceano Ribeiro Luis, Carla Pires Mendonca, **Milda Endziniene**, Jurgis Strautmanis, Inga Talvik, Maria Paola Canevini, Antonio Gambardella, Dario Pruna, Salvatore Buono, Elena Fontana, Bernardo Dalla Bernardina, Carmen Burloiu, Iuliu Stefan Bacos Cosma, Mihaela Adela Vintan, Laura Popescu, Karel Zitterbart, Jaroslava Payerova, Ladislav Bratsky, Zuzana Zilinska, Ursula Gruber-Sedlmayr, Matthias Baumann, Edda Haberlandt, Kevin Rostasy, Ekaterina Pataraiia, Frances Elmslie, Clare Ann Johnston, Pamela Crawford, Peter Uldall, Paul Uvebrant, Olof Rask, Marit Bjoernvold, Eylert Brodtkorb, Andreas Sloerdahl, Ragnar Solhoff, Martine Sofie Gilje Jaatun, Marek Manderka, Elzbieta Janina Radzikowska, Mariusz Wysocki, Michael Fischereder, Gerhard Kurlemann, Bernd Wilken, Adelheid Wiemer-Kruel, Klemens Budde, Klaus Marquard, Markus Knuf, Andreas Hahn, Hans Hartmann, Andreas Merckenschlager, and Regina Trollmann

2. 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, Nababout 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**. Natural clusters of tuberous sclerosis complex (TSC)-associated neuropsychiatric disorders (TAND): new findings from the TOSCA TAND research project. J Neurodev Disord. 2020 Sep 1;12(1):24. doi: 10.1186/s11689-020-09327-0. PMID: 32873244; PMCID: PMC7465404.

3. 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**. Epilepsy in tuberous sclerosis complex: Findings from the TOSCA Study. *Epilepsia Open*. 2018 Dec 21;4(1):73-84. doi: 10.1002/epi4.12286. PMID: 30868117; PMCID: PMC6398114.
4. 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**. TSC-associated neuropsychiatric disorders (TAND): findings from the TOSCA natural history study. *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Sep 10;13(1):157. doi: 10.1186/s13023-018-0901-8.
5. Jesmanas S, Norvainytė K, Gleiznienė R, Šimoliūnienė R, Endzinienė M. Different MRI-defined tuber types in tuberous sclerosis complex: Quantitative evaluation and association with disease manifestations. *Brain Dev*. 2018 Mar;40(3):196-204. doi: 10.1016/j.braindev.2017.11.010. Epub 2017 Dec 16. PMID: 29258718.

***Diagnostikos ir gydymo rekomendacijos (Diagnostic and treatment guidelines):***

M. Endzinienė, L. Gumblevičienė, J. Masalskienė. Vaikų tuberozinė sklerozė: diagnostika, gydymas, ilgalaikė stebėseną. Kaunas, 2018. <https://www.kaunoklinikos.lt/struktura-ir-kontaktai/centrai/retu-ir-nediagnozuotu-ligu-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.

***Mokymo knygelė (Education for parents):***

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

***Konferencijų tezės pranešimai (Conference abstracts):***

1. **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).
2. **Tuberous sclerosis complex: is comprehensive multidisciplinary care worth efforts?** Gumblevičienė 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 (poster presentation).

3. **What is new about tuberous sclerosis?** M. Endzinienė. 14th Conference of the Baltic Child Neurology Association, May 18-20, 2017, Ryga, Latvia. Final Programme and Abstract book P25 (oral presentation).
4. **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 (poster presentation).
5. **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 (presentation).
6. **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).
7. **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 (poster presentation).
8. **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 (poster presentation).
9. **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 (poster presentation)
10. **Neurofibromatosis type 1: management and needs in Lithuania.** Akelienė A, Kerpaitė K, Rutkauskienė R, Kiudeliene R, Matukevičius A, Endzinienė 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.** Ikkonferencinis 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 (poster presentation).
11. **Comprehensive care os tuberous sclerosis complex: are the needs met?** Gumbelevičienė L, Endzinienė M, Vaičienė-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. Ikkonferencinis 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 (poster presentation).

12. **Therapeutic education of patients with rare neurological disorders as an integral part of comprehensive management.** Endzinienė 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 komitetai: Mačiūnas Erikas (pirm.) [ir kt.], Utkus Algirdas (pirm.) [ir kt.]. Kaunas : Lietuvos sveikatos mokslų universiteto Leidybos namai, 2013. p. 23 (oral presentation).
13. **Comprehensive care of tuberous sclerosis complex: preparation for a registry.** Gumbelevičienė L, Endzinienė 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 komitetai: Mačiūnas Erikas (pirm.) [ir kt.], Utkus Algirdas (pirm.) [ir kt.]. Kaunas : Lietuvos sveikatos mokslų universiteto Leidybos namai, 2013. p. 38 (poster presentation award).
14. **Two presentations of neurofibromatosis type 2.** Gumbelevičienė L, Endzinienė 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 (poster presentation).