

Diagnostinė ir gydomoji veikla pagal vyraujančią patologiją, nauji diagnostikos ir gydymo metodai

Augimo sutrikimai ir genetinis nutukimas:

- Retos ligos, sukeliančios augimo sutrikimus, gali sukelti ir visą gyvenimą trunkančius endokrininių ir medžiagų apykaitos padarinius. LSMUL KK Endokrinologijos klinikoje šiuolaikiniais tyrimo metodais nustatoma žemo ūgio priežastis. Augimo hormono trūkumui gydyti skiriamas rekombinantinis augimo hormonas. Esant retai augimo sutrikimo priežastiai – pirminiam sunkiam IGF-1 trūkumui, gydymui skiriamas - rekombinantinis IGF-1 analogas. Dėl gydymo rekombinantiniu IGF-1 analogu kreipiamasi į Valstybinių ligonių kasų prie Lietuvos Respublikos Sveikatos apsaugos ministerijos Labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo komisiją.
- Esant poreikiui, atliekamas detalus genetinis paciento ištyrimas.
- Įtariant genetinį nutukimą, atliekamas genetinis ištyrimas bei visapusiškas ištyrimas dėl galimų endokrinopatijų. Nustačius sutrikimą, skiriamas tikslinis gydymas.
- Atliekama ir kitų, su nutukimu susijusių komplikacijų, diagnostika, pvz. polisomnografija ir kiti funkciniai kvėpavimo tyrimai dėl galimos obstrukcinės miego apnėjos bei kitų kvėpavimo sutrikimų. Nustačius sutrikimą yra pritaikomas gyvenimo kokybę gerinantis gydymas.

Antinksčių ligos:

- Esant retos antinksčių ligos įtarimui, pacientui sudaromas ištyrimo ir gydymo planas, atliekami baziniai hormonų ašies tyrimai bei dinaminiai - diagnostiniai mėginiai (sintetinio adrenokortikotropinio hormono testas, „druskų“ mėginys, deksametazono supresijos testai ir kt.).
- Bendradarbiaujant su gydytojais genetikais, radiologais bei patologais, taikant perspektyvias tyrimų technologijas, diagnozuojami reti įgimtų antinksčių ligų atvejai, gerybiniai bei piktybiniai antinksčių navikai, nustatomas jų išplitimas organizme, prognozuojamos ligų išėitys, sudaromas pacientų papildomo ištyrimo, gydymo bei ilgalaikės stebėsenos planas.
- Greta įprastinių radiologinių ligų diagnostikos tyrimų (KT, MRT, PET-KT, scintigrafija), atliekamas intervencinės radiologijos tyrimas - antinksčių venų kateterizavimo mėginys. Šis tyrimas leidžia patikslinti, kuris antinksčių gamina padidintą kormonų kiekį ir spręsti dėl operacinio gydymo galimybės, siekiant visiško pasveikimo.

Genetinis diabetas:

- LSMUL KK Endokrinologijos klinikoje nuo 2012 m. bendradarbiaujant su Šveicarijos Ženevos universitetu vykdomas tarptautinis projektas „Genetinis diabetas Lietuvoje“. Projekto metu buvo atliekami genetiniai tyrimai naujos kartos sekoskaitos technologija pacientams, kuriems nenustatyta autoimuninė diabeto kilmė
- Glaudaus bendradarbiavimo su LSMUL KK Genetikos ir molekulinės medicinos klinika metu buvo įdiegti dažniausių monogeninį diabetą lemiančių genų (GCK, HNF1A, HNF4A) tyrimai. Nustačius pakitimus šiuose genuose atsiranda galimybė individualizuoti gydymą, pvz.: nustačius mutaciją GCK gene, pacientui rekomenduojama tik sveika ir subalansuota mityba, o esant HNF1A ar HNF4A geno pakitimams galimas gydymas geriamaisiais preparatais, atsisakant insulino terapijos.

Hipofizės ligos:

Hipofizės ligoms diagnozuoti ir gydyti yra naudojami naujausi metodai, rekomenduojami Europos ekspertų.

- Be įprastų hormonų tyrimų, diagnostinių mėginių, mūsų centre gali būti atliekamas itin sudėtingas dvipusės apatinių uolinių ančių kateterizacijos mėginys. Šis tyrimas leidžia patikslinti Kušingo sindromo diagnozę.
- Esant chirurginio gydymo poreikiui, Neurochirurgijos klinikoje atliekamos itin pažangios transfenoidalinės hipofizės operacijos. Šios operacijos LSMUL KK klinikose atliekamos nuo 1995 m., todėl gydytojai neurochirurgai yra sukaupę didelę patirtį. LSMUL KK Endokrinologijos klinika užtikrinamas šių pacientų pre, peri ir pooperacinis paruošimą, ilgalaikį stebėjimą bei gydymą.
- Taip pat gali būti taikomas hormonaliai aktyvių hipofizės adenomų / jų recidyvų gydymas stereotaksine chirurgija.
- Endokrinologijos klinikoje vyksta biomedicininiai tyrimai su naujausiais vaistais akromegalijos gydymui - augimo hormono receptoriaus antisensiniais inhibitoriais.
- Reguliariai kreipiamasi į Valstybinių ligonių kasų prie Lietuvos Respublikos Sveikatos apsaugos ministerijos Labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo komisiją dėl kai kurių medikamentų retų hipofizės ligų valdymu.

Kalcio ir fosforo apykaitos sutrikimai:

Kalcio ir fosforo apykaita yra labai svarbi daugeliui fiziologinių procesų. Kol nesusiduriame su judėjimo sutrikimu, skausmu, kūno išvaizdos deformacija, nepatiriame menkos traumos sukkelto lūžio, neįtariate, kad ši sistema tokia svarbi.

- Kalcio ir fosforo apykaitos ligos pradžioje dažnai pasireiškia nespecifiniais simptomais, todėl dažnai pakitimai diagnozuojami vėlai.
- Šiuo metu žinoma daugiau 430 retų genetinių ligų, 40 vidaus ligų, pasireiškiančių skeleto sutrikimais ir apie 150 genų, atsakingų už kaulo stiprumą. Pavyzdžiui, sergant nebaigtine osteogeneze kinta kaulo baltyminis pagrindas – matriksa, hipofosfatazijos, pseudohipoparatiroidizmo – kaulo mineralizacija, ideopatinės osteoporozės – sutrinka kaulo remodeliacija, kurią gali veikti kitos retos vidaus ligos ir jų gydymui naudojami medikamentai.
- Ligos diagnostikai, kaulo silpnumo priežasties nustatymui, patogenetinio gydymo skyrimui, paciento būklės stebėjimui ir savalaikiai korekcijai reikalinga kompetentingų specialistų komanda, kuri ir yra suburta mūsų retų ligų centre.
- Retos skeleto ligos dažnai diagnozuojamos vaikų amžiuje. Augant ir bręstant skeletas kinta, o nepalankūs kaulo stiprumo veiksniai veikia suaugusio žmogaus skeletą. Pacientą, sulaukusį pilnametystės, vaikų endokrinologai tolimesniam gydymui ir stebėjimui perduoda suaugusiųjų endokrinologui. Tokiu būdu išlaikoma tęstinė paciento, su jau diagnozuota reta kaulų metaboline liga priežiūra, nedelsiant pritaikomi nauji tyrimų ir gydymo būdai.
- Nuolat yra plečiamos retų endokrininių kalcio ir fosforo apykaitos ligų diagnostinės galimybės, diegiami nauji tyrimų metodai.
- Esant poreikiui, atliekamas genetinis paciento ištyrimas. Žinant paciento ligos genetinį variantą, galime tiksliau prognozuoti ligos eigą, modifikuoti gydymą.

Lyties vystymosi sutrikimai:

- Įtariant lyties vystymosi sutrikimus atliekami išplėstiniai hormonų tyrimai, dinaminiai mėginiai, tiriama dėl galimų genetinių pakitimų.

- Taikomas reikalingas gydymas, nuolatinis stebėjimas, skiriant gydymą pakaitine hormonų terapija.
- Esant lyties vystymosi sutrikimams ar lyties disforijai, visuomet pacientui rekomenduojama diagnostikos ir gydymo taktika yra nusprendžiama multidisciplininio konsiliumo (dalyvaujant ginekologui, urologui, genetikui, psichiatru) metu.

Skyd liaukės ligos:

- Tiriami ir gydomi pacientai, sergantys diferencijuotu skyd liaukės vėžiu. Reguliariai, bent kartą per mėnesį, yra organizuojami multidisciplininiai konsiliumai (MDK), kurių metu aptariami skyd liaukės vėžio gydymo taktika.
- Įtariant įgimtą hipotirozę, pagal visuotinio naujagimių tikrinimo rezultatus ar esant klinikiniam ligos požymiams, pacientams atliekami skyd liaukės funkcijos tyrimai. Nustačius įgimtą hipotirozę, inicijuojamas gydymas Levotiroksinu, atliekami radiologiniai tyrimai ligos priežastiai nustatyti bei ištyrimas dėl galimų kitų vystymosi anomalijų. Taikant gydymą pakaitine hormonų terapija, vykdomas ilgalaikis pacientų stebėjimas, kontrolinių tyrimų atlikimas bei vaisto dozės korekcija. Esant poreikiui, pacientui sulaukus 3 m. amžiaus, atliekamas diagnozės patikslinimas ir sprendžiama dėl tolimesnės gydymo ir stebėjimo taktikos.
- Itin reti genetiniai skyd liaukės susirgimai, pvz, rezistentiškumas skyd liaukės hormonams, diagnozuojami atliekant genetinius tyrimus Endo-ERN bendradarbiaujančiuose centruose, aptariami su tarptautiniais ekspertais per ERT virtualią Klinikinę pacientų valdymo sistemą

Genetiniai endokrininių navikų sindromai:

Genetiniai endokrininių navikų sindromai yra itin reti, sudėtingi, galintys pažeisti daugelį organų. Šiuos sindromus sukeliančių genетinių pakitimų nustatymas, jų paveldimumo dažnio nustatymas, leido sudaryti tinkamas ištyrimo, gydymo ir stebėjimo metodikas. Sergančiuosius ir jų šeimos nariai yra nuolat prižiūri multidisciplininės komandos, atliekama profilaktinė diagnostika, todėl pakitimai nustatomi itin ankstyvose stadijose.