

## **Pirminės torsioninės distonijos gydymas gilumine smegenų stimuliacija: pirmasis atvejis Lietuvoje**

---

**N. Vaičienė-Magistris\***

**J. Karandienė\***

**R. Gleiznienė\*\***

**A. Radžiūnas\*\*\***

*\*Lietuvos sveikatos mokslų universitetas, Medicinos akademija, Neurologijos klinika*

*\*\*Lietuvos sveikatos mokslų universitetas, Medicinos akademija, Radiologijos klinika*

*\*\*\*Lietuvos sveikatos mokslų universitetas, Neuromokslų institutas, Klinikinių tyrimų laboratorija; Medicinos akademija, Neurochirurgijos klinika*

**Santrauka.** Pirminė torsioninė distonija – generalizuota distonijos forma, dažniausiai prasidedanti vaikystėje, yra didelę negalią sukelianti liga dėl progresuojančių judėjimo sutrikimų, dizartrijos, disfagijos, skausmo ir rezistentiško medikamentiniam gydymui. Giluminė smegenų stimuliacija (GSS), stimuliuojant *globus pallidus internus* (GPi), yra saugus ir efektyvus generalizuotos distonijos gydymo metodas, kuris suteikia ilgalaikį teigiamą efektą. Įvairių studijų duomenys atskleidė ne tik ryškų funkcinės būklės pagerėjimą, tačiau ir poveikį gyvenimo kokybei, pažintinėms funkcijoms, lydintiems nuotaikos ir nerimo sutrikimams. Pristatome pirmąjį Lietuvoje GSS GPi atvejį, atliktą Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninėje Kauno klinikose 16 metų paaugliui, 12 metų sergančiam pirmine DYT-1 negatyvia distonija. Maksimalus pozityvus efektas buvo pasiektas po pusės metų. Jis akivaizdžiai pagerino klinikinę būklę bei gyvenimo kokybę ir išliko per 18 mėnesių stebėjimo periodą.

**Raktažodžiai:** pirminė distonija, giluminė smegenų stimuliacija, *globus pallidus internus*, vaikai.

Neurologijos seminarai 2016; 20(68): 98–102

---

### **ĮVADAS**

Distonija yra lėtas nevalingas raumenų susitraukimas, dažnai sukeliantis sukamuosius ir pasikartojančius judesius bei nenormalią padėtį. Distonija gali būti klasifikuojama pagal etiologiją, amžių, kurio sulaukus prasideda liga, ir lokalizaciją. Distonijos, prasidedančios skirtingame amžiuje, dažniausiai yra skirtingos etiologijos, lemiančios prognozę. Kitaip nei suaugusiųjų distonijos, kurios dažniausiai yra židininės ir pažeidžia gretimas raumenų grupes, vaikų distonijos dažniausiai yra generalizuotos, pasireiškiančios bent dviejose kūno dalyse. Pirminės distonijos – tai grupė ligų, kurių etiologija nežinoma arba susijusi su genų mutacijomis. Šiuo metu žinomi bent 23 genai, vadinami DYT, kurių mutacijos gali lemti šią ligą. Pirminė

torsioninė distonija neretai prasideda vaikystėje (6–14 metų), etiologija gali likti neaiški, tačiau kartais ją lemia DYT-1 geno mutacija. Tai dažniausia rezistentiška medikamentiniam gydymui liga, kuri progresuodama sukelia sunkią fizinę negalią, lydimą stiprių skausmų. Kai medikamentinis gydymas neveiksmingas arba negalimas dėl išreikšto šalutinio poveikio, anksčiau generalizuotoms distonijoms gydyti buvo taikomi įvairūs chirurginio gydymo metodai, tokie kaip radiodažnuminė stereotaksinė abliacija (palidotomija, talamotomija). Šiuo metu dėl didelės šalutinio poveikio rizikos abipusė destrukcija nebesiūloma, ją pakeitė saugesnė ir efektyvesnė giluminė smegenų stimuliacija (GSS). Nuo 1999 m. pasaulyje pradėta taikyti giluminė *globus pallidus internus* (GPi) stimuliacija vaikų pirminėms ir antrinėms distonijoms. Šiuo metu ji yra pats efektyviausias gydymo metodas. Iki šiol Lietuvoje, Kauno klinikų Neurochirurgijos klinikoje nuo 2010 m. GSS buvo sėkmingai taikoma gydant Parkinsono ligą. 2014 m. spalio mėnesį atlikta pirmoji Lietuvoje GPi GSS 16 metų jaunuoliui, sergančiam pirmine generalizuota DYT-1 neigiama distonija.

---

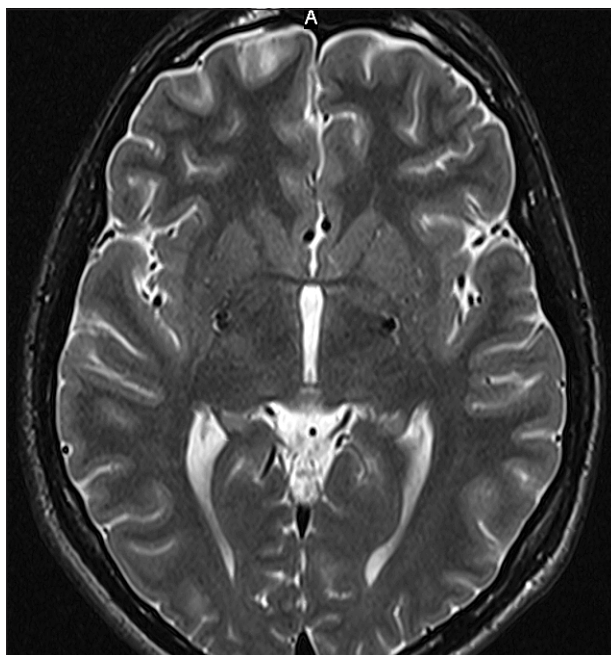
#### **Adresas:**

*Prof. dr. Nerija Vaičienė-Magistris  
LSMU MA Neurologijos klinika  
Eivenių g. 2, Kaunas LT-50009  
El. paštas nerija.vaiciene@gmail.com*

## ATVEJO APRAŠYMAS

Pacientui pirmieji ligos simptomai pasireiškė 4 metų amžiuje kaip nevalingi ir skausmingi dešinės kojos raumenų susitraukimai, kurie per kitus 2 metus progresavo: atsirado nevalingi ir skausmingi kairės rankos raumenų įsitempimai, prastėjo eiseną. Pacientas buvo stebimas ir gydomas Kauno klinikų Neurologijos klinikos Vaikų neurologijos skyriuje nuo 7 metų amžiaus. Įvertinus ligos eigą, atliktų laboratorinių (biocheminis kraujo tyrimas be pataloginių pakitimų, vario apykaitos sutrikimo nenustatyta) ir instrumentinių tyrimų (galvos smegenų ir kaklo srities KT bei galvos smegenų MRT struktūrinių pakitimų nenustatyta, ENMG be pakitimų) rezultatus, neradus mutacijos DYT-1(TOR1A) gene, suformuota pirminės torsioninės distonijos diagnozė (DYT-1 negatyvi). Pagal distonijų gydymo rekomendacijas, paskyrus gydymą levodopos preparatais, gautas nežymus trumpalaikis teigiamas efektas. Per kitus 8 metus distonija progresavo: stiprėjo nevalingi galūnių raumenų įsitempimai, atsirado rankų tremoras, nevalingi sprando ir liemens raumenų susitraukimai, prastėjo paciento eiseną ir gebėjimas pačiam apsitarnauti, tačiau pažintinės funkcijos išliko nesutrikusios, lankė mokyklą. Dėl ryškėjančios skoliozės 14 metų amžiuje atlikta stuburo fiksacija. Įvairiais ligos laikotarpiais skirtas medikamentinis gydymas levodopos preparatais, baklofenu, triheksifenidilu, benzodiazepinais, tetrabenazinu ir jų deriniais ilgalaikio teigiamo efekto nedavė. Būklė ypač pablogėjo sulaukus 15 metų amžiaus, kai progresavo stiprūs, ypač skausmingi nevalingi abiejų kojų ir dubens srities raumenų susitraukimai, sutrikdantys paciento gebėjimą judėti, apsitarnauti, priverčiantys gulėti padėtyje ant pilvo, nepakeliamai trikdančios biopsichosocialines funkcijas, reikalaujantys nuolatinės priežiūros. Siekiant išdiferencijuoti galimas vertebrologines skausmo priežastis, buvo atliktas lumbosakralinės dalies MRT tyrimas. Nustatyta lateralinė L5-S1 stenozė dešinėje, kuri vertinta kaip negalinti sukelti tokios simptomatikos. Įvertinus ligos anamnezę, progresuojančią ligos eigą, rezistentiškumą medikamentiniam gydymui, gydytojų konsiliumo metu buvo nutarta, kad vienintelis gydymo būdas, galintis padėti pacientui, yra giluminė GPI stimuliacija. Stimuliacijos rinkinio įsigijimo išlaidas kompensavo Valstybinė ligonių kasa.

Paskutinį mėnesį prieš operaciją funkcinė būklė buvo labai sunki. Pacientas orientuotas, paliepiamus vykdė. Skundėsi nuolatiniais skausmingais raumenų susitraukimais. Kalba dizartriška, tapo vis sunkiau suprantama, veide stebimos skausmo sukeltos grimasos. Rijimas niekada nebuvo sutrikęs, tačiau dėl išreikšto skausminio sindromo, didelių energijos sąnaudų neteko daug svorio ir svėrė 51 kg (KMI 17,2). Kaklo sukimas išryškėdavo atliekant judesius, o kai kada ir ramybės būsenoje. Dėl stiprių nuolatinių liemens, dubens raumenų, šlaunų fleksorių distoninių spazmų, atsirandančių ne tik atliekant valingus judesius, bet ir ramybėje, gulėjo priverstinai ant pilvo susirietęs ir sulenkęs dešinę koją. Jis pats negalėjo atsisėsti, labai sunkiai apsisversdavo, atsistodavo tik su pagalba, bet išlikdavo



Pav. MR T2W režimas (TR – 4000 ms, TE – 104 ms; flip angle – 150; FOV – 170×170 mm; pjūvio storis – 2 mm) aksialinis pjūvis: giluminiai elektrodai abipus *globus pallidus internus* posteroventralinėje zonoje.

labai stipriai sulenkta per liemenį (apie 90 laipsnių) ir savarankiškai nepastovėjo, visai negalėjo eiti, net ir vedamas. Raumenų tonusas galūnėse nuolat kintantis. Distoniniai spazmai rankose ryškiai trikdė ne tik smulkiają motoriką, bet ir komplikavo apsitarnavimą: dešinė plaštaka visą laiką išliko distoninėje padėtyje, ja visiškai negalėjo atlikti jokio naudingo griebimo, tik pasiremti; kairės rankos funkcija buvo šiek tiek geresnė, plaštaka galėjo sugriebti, bet pats nepavalgydavo. Buvo stebimas ryškus intensinis rankų tremoras. Būklė pagal Burke-Fahn-Marsden distonijos vertinimo skalę [1] (angl. *Burke-Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale*, BFMDRS) – 80 balų. Gyvenimo kokybė buvo paties paciento subjektyviai įvertinta pagal EQ-5D-3L skalę [2] kaip maksimaliai bloga visose penkiose dimensijose (judėjimo, apsitarnavimo, kasdienės veiklos, skausmo/blogos savijautos, nerimo/depresijos). Vizualinėje analoginėje skalėje savo būklę vertino 10 balų iš 100 galimų.

16 metų amžiuje pacientas operuotas Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninėje Kauno klinikose, Neurochirurgijos klinikoje. Bendrinėje intubacinėje nejauroje stereotaktiškai abipus į *globus pallidus internus* implantuoti 2 (keturių kontaktų) St. Jude Medical elektrodai, kurių padėtis vizualizuota naudojant intaroperacinę KT „Ceretom“, o tiksli elektrodų padėtis nustatyta intubuotą pacientą transportavus į 1,5T MRT aparatą ir atlikus vienos sekos skenavimą (pav.). Toliau implantuotas „Brio“ įkraunamas impulsų neurogeneratorius. Praėjus 2 val. po operacijos, kai pacientas gebėjo bendradarbiauti, pradėta nuolatinė stimuliacija (pradiniai parametrai: monopoliarinė stimuliacija, 130 Hz ir 60 ms, po 1,5 mA abiemis elektrodams). Šalutinio poveikio nebuvo. Pirmasis ir akivaiz-

Lentelė. Burke-Fahn-Marsden distonijos vertinimo skalės įverčiai prieš ir po giliosios *globus pallidus internus* stimuliacijos

	Prieš operaciją				Po operacijos (6–18 mėnesių)				
	Provokuojantis veiksnys	Išreikštumas	Koeficientas	Rezultatas	Provokuojantis veiksnys	Išreikštumas	Koeficientas	Rezultatas	
Akys	0	× 0	0,5	0	0	× 0	0,5	0	
Burna	0	× 0	0,5	0	0	× 0	0,5	0	
Kalba, rijimas	2	× 2	1,0	4	1	× 1	1,0	1	
Kaklas	3	× 2	0,5	3	0	× 0	0,5	0	
Ranka D	4	× 4	1,0	16	1	× 2	1,0	2	
Ranka K	3	× 3	1,0	9	1	× 1	1,0	1	
Liemuo	4	× 4	1,0	16	1	× 1	1,0	1	
Koja D	4	× 4	1,0	16	1	× 2	1,0	2	
Koja K	4	× 4	1,0	16	0	× 0	1,0	0	
	<b>Iš viso:</b>				<b>80</b>	<b>Iš viso:</b>			
						<b>7</b>			

D – dešinė, K – kairė

džiausias pokytis buvo visiškas skausmo išnykimas, juntamas pirmą parą po operacijos. Kitą dieną padidinta stimuliacija iki 2,0 mA abiems elektrodams. Po savaitės pacientas gebėjo pats atsisėsti lovoje, su pagalba atsistoti, paeiti su vaikštyne neilgus atstumus. Vėliau reabilitacijos eigoje ir reguliuojant parametrus (pakeistas impulsų dažnis į 135 Hz ir papildomai aktyvuoti proksimaliniai kontaktai tais pačiais parametrais) po 1,5 mėnesio pradėjo savarankiškai eiti, naudoti abi rankas. Dar po 2 mėnesių vėl pakeisti stimuliacijos parametrai (160 Hz, 87 ms, 4,2 mA) siekiant geresnio klinikinio efekto, kuris palaipsniui buvo juntamas. Praėjus 6 mėnesiams po stimuliacijos pradžios, pasiekta geriausia funkcinė būklė, kuri išliko stabili iki paskutinio stebėjimo. Nuo tada stimuliacijos parametrai nebekeisti. Praėjus 18 mėnesių po intervencijos, išlieka stabilus geras klinikinis stimuliacijos poveikis. Nuo pirmųjų savaitių kito psichosocialinė padėtis – jau po 2 mėnesių jaunuolis vėl pradėjo lankyti mokyklą, išitraukė į socialinį gyvenimą, tapo savarankiškas, mama, nuolat slaugiusi sūnų, vėl pradėjo dirbti. Savo gyvenimo kokybę, pagal EQ-5D-3L anketą, pacientas įvertino maksimaliai geriausiais balais visose dimensijose, o vizualinėje analoginėje skalėje pažymėjo 90 balų iš 100 galimų. Šiuo metu jokių vaistų nevartoja. Objektiviai vertinant būklę, stebima normali veido išraiška, kalba kiek dizartriška, lėta. Geba nueiti įvairius atstumus, nors lėčiau, bet išsvermingai. Eisena gana tiesi, sinkinezės ribotos. Eidamas pašlubuoja dešinę koją; gali bėgti. Rankų funkcija stipriai pagerėjusi, geba rašyti abiem rankomis. Smulkioji motorika netobula: sunku užsisėgti sagas, tačiau pats užsisėga užtrauktuką ir užsiriša batų raišteliu, nors ir lėtai. Ištiesus rankas, stebimi nežymūs choreatetoziniai judesiai dešinėje, griebimo funkcija netobula – kartais, atliekant valingą judesį, stiprėja dešinio riešo pronacija; abipus apsunkinti alternuojantys judesiai, dešinėje labiau; tremoras nežymus. Didėja raumenų masė, normalizavosi svoris, šiuo metu sveria 64 kg (KMI 19,8), padidėjo ūgis. Būklė pagal BFMDRS vertinama 7 balais; pagerėjimas – 91 % (lentelė).

## APTARIMAS

Ieškant optimalaus distonijų gydymo būdo, būtina atsižvelgti į paciento amžių, ligos formą, etiologiją, gydymo tikslus, distonijos įtaką mobilumui, gebėjimui apsitarnauti ir gyvenimo kokybei [3]. Pirminės distonijos gydymas yra tik simptominis, ne neuroprotekcinis; pagrindiniai tikslai yra sumažinti nevalingus raumenų susitraukimus, išvengti kontraktūrų, sumažinti skausmą, pagerinti funkciją [4].

Remiantis 2011 m. Europos neurologų draugijų federacijos (EFNS) rekomendacijomis, ilgalaikė blyškiojo branduolio stimuliacija yra veiksmingas įvairių tipų distonijos gydymo būdas, kuris šiuo metu dažniausiai taikomas esant pirminei generalizuotai ar segmentinei formai, sudėtingai kaklo distonijai ir vėlyvajai distonijai asmenims, kuriems konservatyvus gydymo efektyvumas yra nepakankamas [5]. Literatūroje aprašomi sėkmingi GSS atvejai esant ne tik jau minėtoms distonijos formoms, bet ir *status dystonicus* suaugusiesiems ir vaikams [6, 7], miokloninei distonijai; gydymo metodas efektyvus ir esant antrinėms distonijoms, tačiau pasiekti rezultatai neprilygsta pirminių distonijų gydymo rezultatams [4, 6, 8–10]. Nuo 1999 m. literatūroje aprašomi sėkmingi GSS atvejai gydant įvairios etiologijos distoniją vaikams [7, 12]. Daugiametė pasaulinė patirtis įrodė, kad šis gydymo metodas yra saugus ir efektyvus, itin pagerina motorinę funkciją, sumažina negalios lygį, vaistų vartojimą, o gauti teigiami rezultatai yra ilgalaikiai [6, 9–16]. Kol kas aprašomi 8–10 metų ilgalaikiai stebėjimai ir formuojamos išvados, kad pasiektas maksimalus efektas daugumoje atvejų nemažėja [16, 17]. Geriausi rezultatai pasiekiami, kai operuojami jaunesni pacientai, kurių ligos trukmė trumpesnė [12] ir klinikoje dominuoja fazinė distonijos forma [4]. Isaias ir kt. 2011 m. paskelbtų tyrimų duomenimis, jaunesnių pacientų (< 27 m.) ir trumpesnės ligos trukmės (17 m.) grupėje rezultatai pagal BFMDRS, praėjus 1 metams po operacijos, pagerėjo vidutiniškai 87 %, lyginant su 63 % pagerėjimu vyresnių pacientų (> 27 m.) ir ilgesnės ligos trukmės

(> 17 m.) grupėje [14]. Mūsų aprašytu atveju operuotas 16 metų pacientas, ligos trukmė buvo 12 metų, o pagerėjimas, pagal BFMDRS, vertinamas 91 %. Toks aukštas rodiklis atspindi literatūroje aprašomas tendencijas – kuo jaunesni pacientai operuojami, kuo trumpesnė ligos trukmė, tuo greičiau pasiekiamas maksimalus pagerėjimas, kuris yra statistiškai reikšmingai didesnis už vyresnių pacientų pasiektus rezultatus [9, 14]. Vertinant ilgalaikį (> 3 metų) efektą, aprašoma teigiama koreliacija tarp rezultatų ir amžiaus operacijos metu, bet ne tarp rezultatų ir ligos trukmės [14].

Klinikinis ir funkcinis efektai vertinami pagal BFMDRS skalę ne anksčiau, kaip po 3–6 mėnesių po operacijos. Maksimalus efektas pasiekiamas praėjus maždaug 1 metams, jis pereina į plato fazę ir išlieka 3–10 metų [3, 4]. Jau pirmomis savaitėmis po operacijos mūsų paciento būklė pagerėjo: išnyko skausmas, jis tapo mobilesnis, savarankiškas. Teigiamas klinikinis efektas progresavo ir, praėjus 6–18 mėnesių po operacijos, motorinės būklės pagerėjimas vertintas 91 %. Daugelio autorių atliktuose tyrimuose stebima, kad, praėjus 3 mėnesiams po GSS, jau stebimas motorinės funkcijos pagerėjimas 39 %, negalios sumažėjimas 38 %, gyvenimo kokybės pagerėjimas 30 % [12, 18]; po 1 metų motorinė funkcija pagerėja 54 %, negalia sumažėja 44 % [5]. Pastebėta, kad geriausi rezultatai pasiekiami pirmine distonija sergantiems pacientams – skirtingų studijų duomenimis, pasiektas 56–94 % pagerėjimas pagal BFMDRS skalę [9, 12, 15–17, 19]. Atskirai išskiriami GSS rezultatai, esant DYT-1 geno mutacijos sukeltai distonijai: teigiamas efektas motorinei funkcijai, praėjus metams po operacijos, vertinamas kaip geresnis pagal BFMDRS skalę 63,8–92 % [9, 10, 17, 19], tačiau statistiškai reikšmingų skirtumų tarp DYT-1(+) ir DYT-1(-) pacientų grupių nenustatyta. Svarstoma, kad tokie rezultatai gali būti dėl jaunesnio operuotų ligonių amžiaus ir trumpesnės ligos trukmės [14]. Isaias ir kt. 2005 m. pastebėjo, kad pacientams, iki operacijos turėjusiems disfagiją ir (ar) dizartriją, po atliktos intervencijos šios funkcijos gerėja daug lėčiau nei liemens ar galūnių motorinė funkcija [16]. Mūsų aprašytam pacientui iki operacijos buvusi dizartrija per 18 mėnesių susilpnėjo, tačiau visiškai neišnyko.

Kitas svarbus aspektas, kalbant apie GSS naudą, yra vaistų vartojimo sumažėjimas po operacijos. Mūsų pacientui gydymas įvairiais vaistų deriniais buvo neefektyvus, paskutiniu metu vartojo benzodiazepinų ir baklofeno derinį. Po atliktos operacijos praėjus 2 mėnesiams, paciento būklė leido nutraukti vaistų vartojimą, iki šiol jų dar neprireikė. Analogiškų atvejų skelbia ir įvairūs autoriai. Panov ir kt. 2013 m., apibendrinami 10 metų stebėjimus, pažymi, kad po operacijos 91 % pacientų galėjo atsisakyti bent vienos vartotų vaistų grupės, o 61 % vaistų nebevartoja visai [17]. Kituose šaltiniuose minimi panašūs rezultatai – be vaistų gyvena 18–40 % operuotų pacientų [10, 14].

Mūsų paciento pažintinės funkcijos nebuvo objektyviauotos. Jas vertinome kaip daugiau nesutrikusias, nes jis nuolat lankė bendrojo lavinimo mokyklą, mokėsi pagal

bendrą programą. Kai mokyklos lankyti negalėjo dėl stipriai pablogėjusios fizinės būklės, mokėsi namie. Po operacijos vėl pradėjo lankyti ugdymo įstaigą, išlaikė pagrindinio išsilavinimo egzaminus. Apibendrinus įvairių studijų, vertinusių GSS įtaką pažintinėms funkcijoms, rezultatus, galima daryti išvadą, kad šis gydymo metodas neigiamos įtakos intelekto koeficientui (IQ), atminčiai, kalbai ir vydomosioms funkcijoms neturi [18, 20–22]. Owen ir kt. 2014 m. aprašė pagerėjusius pažintinių funkcijų rezultatus po GSS. Buvo svarstoma, kad tam įtakos gali turėti vartotų vaistų sumažinimas arba visiškai medikamentinio gydymo nutraukimas, be to, padidėjęs fizinis aktyvumas išplečia pažintinę aplinką; distonijos išnykimas turi įtakos dėmesio ir koncentracijos padidėjimui atliekant užduotis [21]. Pastebėta, kad trumpesnė ligos trukmė, vyresnis amžius ligos pradžioje ir sunkesnė ligos eiga yra susiję su didesniu teigiamu konstrukcinio ir verbalinio IQ pokyčiu. Aukštesnė stimuliacijos amplitudė ir pulso dažnis siejami su geresniais kūrybiniais ir verbalinės atminties rodikliais [20].

Kai kuriuose šaltiniuose teigiama, kad GSS gali sukelti nuotaikos kitimus, depresiją. Tai siejama su galimu nepageidaujamu poveikiu šalia stimuliuojamo branduolio esančioms zonoms [3, 8, 12]. Meoni ir kt. 2015 m. vertino GSS poveikį nuotaikos ir nerimo sutrikimams ir aprašė teigiamą efektą iki intervencijos buvusiai depresijai. Tokie rezultatai galimi dėl pagerėjusios motorinės būklės, išnykusio skausmo, nutraukto tetrabenazino vartojimo. Nerimo sutrikimai po GSS žymiau nepakito, buvo aprašyti keli pablogėjimo atvejai, galimai siejami su staigiu benzodiazepinų nutraukimu pooperaciniu periodu. Verta paminėti buvusius pavienius suicido atvejus po GSS. Apibendrinus kelių studijų duomenis, daroma išvada, kad GSS neigiamo poveikio nerimo ir nuotaikos sutrikimams neturi [20, 22].

Mūsų aprašyto paciento, vertinant pagal jo užpildytą EQ-5D-3L anketą, gyvenimo kokybė po operacijos itin pagerėjo. Šiuo metu jis gyvena visavertį paauglio gyvenimą, aktyviai dalyvauja socialinėje veikloje. Svarbu paminėti, kad fizinės būklės pagerėjimas pakeitė ir visos šeimos gyvenimą. Literatūroje aprašomas teigiamas GSS poveikis pacientų gyvenimo kokybei. Pastebėta, kad lyginant su fiziniu pagerėjimu, psichologiniai ir emociniai gyvenimo kokybės aspektai yra ne tokie ryškūs ir greitai kintantys. Manoma, kad tai atspindi ilgesnį pacientų adaptacinį periodą susigyvenant su „nauju kūnu“ [13, 20].

## APIBENDRINIMAS

GPI GSS yra pats efektyviausias iki šiol žinomas generalizuotų distonijų gydymo būdas. Lietuvoje tam yra pakankama kompetencija ir reikiamos techninės sąlygos. Generalizuota distonija yra ypač luošinanti liga, todėl visiems pacientams, patiriantiems išreikštą funkcinių sutrikimą, turi būti išbandyta GSS gydymo galimybė. Šis sėkmingas atvejis tai dar kartą patvirtina.

## Literatūra

1. Comella CL, Leurgans S, Wu J, et al. Rating scales for dystonia: a multicenter assessment. *Mov Disord* 2003; 18(3): 303–12.
2. www.euroqol.org/fileadmin/user\_upload/Documenten/PDF/Folders\_Flyers/EQ-5D-3L\_UserGuide\_2015.pdf
3. Thenganatt MA, Jankovic J. Treatment of dystonia. *Neurotherapeutics* 2014; 11(1): 139–52.
4. Jankovic J. Treatment of hyperkinetic movement disorders. *Lancet Neurol* 2009; 8: 844–56.
5. Albanese A, Asmus F, Bhatia KP. EFNS guidelines on diagnosis and treatment of primary dystonias. *Eur J Neurol* 2011; 18(1): 5–18.
6. Zorzi G, Marras C, Nardocci N, et al. Stimulation of the globus pallidus internus for childhood-onset dystonia. *Mov Disord* 2005; 9: 1194–200.
7. Franzini A, Cordella R, Rizzi M, et al. Deep brain stimulation in critical care conditions. *J Neural Transm* 2014; 121: 391–8.
8. Tabbal SD. Childhood dystonias. *Curr Treat Options Neurol* 2015; 17: 12.
9. Alterman RL, Tagliati M. Deep brain stimulation for torsion dystonia in children. *Childs Nerv Syst* 2007; 23: 1033–40.
10. Franzini A, Cordella R, Messina G, et al. Deep brain stimulation for movement disorders. Considerations on 276 consecutive patients. *J Neural Transm* 2011; 118: 1497–510.
11. Lipsman N, Ellis M, Lozano AM. Current and future indications for deep brain stimulation in pediatric populations. *Neurosurg Focus* 2010; 29(2): 1–6.
12. Petrossian MT, Paul LR, Multhaupt-Buell T, et al. Pallidal deep brain stimulation for dystonia: a case series. *J Neurosurg Pediatrics* 2013; 12: 582–7.
13. Schjerling L, Hjerdmind LE, Jespersen B, et al. A randomized double-blind crossover trial comparing subthalamic and pallidal deep brain stimulation for dystonia. *J Neurosurg* 2013; 119: 1537–45.
14. Isaias IU, Volkmann J, Kupsch A, et al. Factors predicting protracted improvement after pallidal DBS for primary dystonia: the role of age and disease duration. *J Neurol* 2011; 258: 1469–76.
15. Parr JR, Green AL, Joint C, et al. Deep brain stimulation in childhood: an effective treatment for early onset idiopathic generalised dystonia. *Arch Dis Child* 2007; 92: 708–11.
16. Isaias IU, Alterman RL, Tagliati M. Deep brain stimulation for primary generalized dystonia. Long-term outcomes. *Arch Neurol* 2009; 66(4): 465–70.
17. Panov F, Gologorsky Y, Connors G, et al. Deep brain stimulation in DYT1 dystonia: a 10-year experience. *Neurosurgery* 2013; 73: 86–93.
18. Kupsch A, Benecke R, Müller J, et al. Pallidal deep-brain stimulations in primary generalized or segmental dystonia. *N Engl J Med* 2006; 355: 1978–90.
19. Miri S, Ghoreyshi E, Shahidi GA, et al. Deep brain stimulation of globus pallidus internus for DYT1 positive primary generalized dystonia. *Med J Islam Repub Iran* 2014; 28(18): 1–5.
20. Jahanshahi M, Torkamani M, Beigi M, et al. Pallidal stimulation for primary generalised dystonia: effect on cognition, mood and quality of life. *J Neurol* 2014; 261: 164–73.
21. Owen T, Gimeno H, Selway R, Lin JP. Cognitive function in children with primary dystonia before and after deep brain stimulation. *Eur J Ped Neurol* 2015; 19: 48–55.
22. Meoni S, Zurowski M, Lozano AM, et al. Long-term neuropsychiatric outcomes after pallidal stimulation in primary and secondary dystonia. *Neurology* 2015; 85: 433–40.

N. Vaičienė-Magistris, J. Karandienė, R. Gleiznienė, A. Radžiūnas

## DEEP BRAIN STIMULATION FOR PRIMARY TORSION DYSTONIA: FIRST CASE IN LITHUANIA

### Summary

Primary torsion dystonia is a form of generalised dystonia which typically begins in childhood. This pharmacoresistant disease leads to severe disability due to progressive loss of movement, dysarthria, dysphagia, and pain. Deep brain stimulation (DBS) in the globus pallidus interna (GPi) is a safe and effective treatment with positive long-term clinical outcome. Various studies showed not only high functional improvement but also positive influence on quality of life, cognitive functioning, and mood. We present the first case of GPi DBS in Lithuania performed at the Hospital of Medical Academy of Lithuanian University of Health Sciences in a 16-years-old patient with 12 years history of DYT-1 negative dystonia. Maximum improvement was achieved after 6 months from the start of stimulation which resulted in major improvement in mobility and overall quality of life which sustained for 18 months of follow-up.

**Keywords:** primary dystonia, deep brain stimulation, globus pallidus interna, paediatric.

Gauta:  
2016 04 17

Primta spaudai:  
2016 04 28