

Vilniaus universitetas  
Medicinos fakultetas

▲

▼

**STUDENTŲ  
MOKSLINĖS VEIKLOS  
LXXV  
KONFERENCIJA**

▲

▲

Vilnius, 2023 m. gegužės 15–19 d.  
**PRANEŠIMŲ TEZĖS**

*Leidinį sudarė VU MF Mokslo specialistė  
dr. Simona KILDIENĖ*

#### Mokslo komitetas:

Prof. dr. (HP) Janina Tutkuvienė  
Doc. dr. Agnė Kirkliauskienė  
Prof. dr. Vaiva Hendrixson  
Doc. dr. Jurgita Stasiūnienė  
Prof. dr. Nomedas Rima Valevičienė  
Prof. dr. Eglė Preikšaitienė  
Dr. Diana Bužinskienė  
Prof. dr. (HP) Saulius Vosylius  
Doc. dr. Saulius Galgauskas  
Prof. dr. Eugenijus Lesinskas  
Doc. dr. Valdemaras Jotautas  
Prof. habil. dr. (HP) Gintautas Brimas

Dr. Ieva Stundienė  
Prof. dr. Marius Miglinas  
Doc. dr. Birutė Zablockienė  
Inga Kisielienė  
Prof. dr. Violeta Kvedarienė  
Dr. Žymantas Jagelavičius  
Prof. dr. (HP) Edvardas Danila  
Doc. dr. Kristina Ryliškienė  
Dr. Gunaras Terbetas  
Prof. dr. Alvydas Navickas  
Doc. dr. Rima Viliūnienė  
Prof. dr. Sigita Lesinskienė

Doc. dr. Sigitas Ryliškis  
Doc. dr. Vytautas Tutkus  
Dr. Danutė Povilėnaitė  
Doc. dr. Sigita Burokienė  
Dr. Agnė Abraitienė  
Prof. dr. Pranas Šerpytis  
Prof. dr. Robertas Stasys Samalavičius  
Prof. dr. Vilma Brukienė  
Dr. Agnė Jakavonytė-Akstinienė  
Doc. dr. Marija Jakubauskienė

#### Organizacinis komitetas:

Martyna Sveikataitė  
Rafal Sinkevič  
Gintarė Zarembaitė  
Alicija Krasavceva  
Karina Mickevičiūtė  
Jogailė Gudaitė  
Emilis Gegeckas  
Auksė Ramaškevičiūtė  
Tautvydas Petkus  
Kristina Marcinkevičiūtė  
Melita Virpšaitė

Gabrielė Lissauskaitė  
Rosita Reivytytė  
Kamilė Čeponytė  
Šarūnas Raudonis  
Monika Rimdeikaitė  
Inga Česnavičiūtė  
Tadas Abartis  
Rūta Bleifertaitė  
Kristijonas Puteikis  
Saulius Ročka  
Paulius Montvila

Agnė Timofejevaitė  
Augustė Lapinskaitė  
Emilis Šostak  
Gratas Šepetyš  
Gediminas Gumbis  
Erika Ališauskienė  
Indrė Urbaitė  
Miglė Vilniškytė  
Urtė Smailytė  
Gabriela Šimkonytė  
Julija Bitautaitė

ISSN 2783-7831 (skaitmeninis PDF)

© Tezių autoriai, 2023

© Vilniaus universitetas, 2023

## HIPOGONADIZMO DĖL PATOGENINIŲ *KISS1* GENO VARIANTŲ ANALIZĖ

**Darbo autorė.** Jūratė MAKAUSKAITĖ (VI kursas).

**Darbo vadovė.** Doc. dr. Birutė TUMIENĖ, Medicinos fakulteto Biomedicinos mokslų instituto Žmogaus ir medicininės genetikos katedra.

**Darbo tikslas.** Išanalizuoti paciento, kuriam nustatyti patogeniniai *KISS1* geno variantai, klinikinius simptomus ir požymius. Palyginti su literatūros duomenimis, išanalizuoti hipogonadotropinio hipogonadizmo dėl *KISS1* geno mutacijų (MIM#614842) patogeninius mechanizmus. Nagrinėti kisleptinų reikšmę žmogaus organizmui.

**Darbo metodika.** Išanalizuoti paciento, kuriam diagnozuotas 13 tipo hipogonadotropinis hipogonadizmas, fenotipo ir genotipo duomenys. Atlikta literatūros apžvalga, naudojantis PubMed, OMIM duomenų bazėmis.

**Atvejo aprašymas.** Pacientui nuo vaikystės nustatoma dešinės sėklidės hipotrofija, fenotipiškai stebima riebalų kaupimasis klubuose, rausvos strijos, antsvoris (KMI - 29 kg/m<sup>2</sup>), aukštas ūgis (194 cm). Nustatyta sumažėjusi testosterono koncentracija. Ieškant hipogonadizmo priežasties, atlikta galvos smegenų MRT, hipofizės patologija eksliuduota; atlikus AKTH stimuliacijos mėginį, atmetas antinksčių nepakankamumas. Nukreipus vyrą genetiko konsultacijai, kariotipo tyrime – 46, XY, chromosomų skaičiaus ir struktūros pakitimų nenustatyta; todėl atlikta naujos kartos sekoskaita. Ištyrus *KISS1* geno 2 egzono koduojančios sekos dalį, nustatytas neaiškios klinikinės reikšmės c.58G>A variantas homozigotinėje būklėje (rs12998), keičiantis koduojamą aminorūgštį (NP\_002247.3:p.(Glu20Lys)). Variantai šiame gene lemia autosominiu recesyviu būdu paveldimą hipogonadotropinį hipogonadizmą, 13 tipo (MIM#614842, ORPHA:432).

**Rezultatai.** Šiame darbe aprašoma reta geno *KISS1* mutacija, sukelianti autosominiu recesyviu būdu paveldimą 13 tipo hipogonadotropinį hipogonadizmą; tikslus ligos pasireiškimo dažnis dar nežinomas. *KISS1* geno funkcijos praradimo mutacijos sukelia hipogonadotropinį hipogonadizmą; o funkcijos įgijimo mutacijos – ankstyvą lytinį brendimą. Sisteminė reguliacija vyksta per pagumburio-hipofizės-gonadų ašį, nes kisleptinai, sintetinami pagumburyje, reguliuoja gonadotropinus atpalaiduojančio hormono (GnRH) sekreciją, taip keičiant ir liuteinizuojančio hormono, folikulus stimuliuojančio hormono ir testosterono koncentracijas kraujyje. *KISS1* geno raiškiai turi įtakos medžiagų apykaitos pokyčiai, tokie kaip nutukimas ar badavimas.

**Išvados.** Surinkti klinikiniai ir literatūros duomenys rodo, kad *KISS1* geno koduojami kisleptinai turi įtaką lytiniam brendimui, vaisingumui ir medžiagų apykaitai.

**Raktažodžiai.** *KISS1* genas; nevaisingumas; hipogonadizmas.