

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 Lisauskaitė
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

SHWACHMAN-DIAMOND SINDROMAS: KLINIKINIS IR MOLEKULINIS CHARAKTERIZAVIMAS

Darbo autorė. Indrė URBAITĖ (IV kursas).

Darbo vadovė. Prof. dr. Eglė PREIKŠAITIENĖ, Medicinos fakulteto Biomedicinos mokslų instituto Žmogaus ir medicininės genetikos katedra.

Darbo tikslas. Atlikti *Shwachman-Diamond* sindromo klinikinių ir molekulinį duomenų analizę, siekiant pralėsti žinias apie šį retą sindromą.

Darbo metodika. Literatūros paieška atlikta naudojantis PubMed ir Clin Var duomenų bazėmis. Straipsnių paieškai naudoti raktiniai žodžiai: *Shwachman-Diamond syndrome*, *SBDS gene*. Į literatūros apžvalgą įtraukta 18 pilno teksto mokslinių straipsnių, publikuotų anglų kalba 2010 – 2022 metais.

Rezultatai. *Shwachman-Diamond sindromas* (SDS) – retas autosominio recesyvus paveldėjimo daugiasisteminis sutrikimas. Dažnis bendroje populiacijoje siekia 1:75000. 90% atvejų SDS siejamas su bialeliniais patogeniniais variantais *SBDS* gene, kuris koduoja daugiav funkcinį SBDS baltymą, ypač svarbų ribosomų biogenezei. SDS būdingą kliniką sukelia ir kitų genų – *SRP54*, *DNAJC21*, *EFL1* – patogeniniai variantai. Molekulinę diagnostiką apsunkina *SBDSP* pseudonego homologiškumas *SBDS* genui. Trijų dažniausių patogenių variantų kombinacijos lemia 62% atvejų. Kiti patogeniniai variantai išsidėsto per viso geno ilgį, genotipo-fenotipo koreliacijų nenustatyta. SDS dažniausiai pasireiškia ankstyvame amžiuje egzokrininiu kasos nepakankamumu, kaulų čiulpų disfunkcija ir (ar) skeleto anomalijomis. Nustatomi ir kitų organų bei organų sistemų sutrikimai: širdies, kepenų, imuninės, endokrininės ir centrinės nervų sistemų. Pacientai turi didesnę riziką sirgti mielodisplaziniu sindromu (MDS) ir ūmine mieloidine leukemija (ŪML), todėl svarbi ankstyva diagnostika. SDS diagnozuojamas remiantis klinikiniais požymiais ir molekulinio genetiniu tyrimu. Gydytas nukreiptas ne ligos į priežastį, o į simptomų palengvinimą. Svarbi daugiadisciplininės komandos priežiūra ir reguliarūs tyrimai, siekiant įvertinti paciento organizmo vystymąsi, būklės pokyčius ir komplikacijas.

Išvados. SDS yra retas genetinis sutrikimas, pasižymintis fenotipine įvairove. Išsamesnė SDS etiologijos, patogenezės bei jų sąsajų su klinikine išraiška samprata gali būti reikšminga tobulinant sindromo diagnostikos ir gydymo metodus.

Raktažodžiai. Ribosomopatija; *SBDS* genas; *Shwachman-Diamond* sindromas.