



STUDENTŲ MOKSLINĖS VEIKLOS TINKLO LXXVI KONFERENCIJA

2024
VILNIUS



<https://doi.org/10.15388/SMVK.2024>



**STUDENTŲ
MOKSLINĖS VEIKLOS TINKLO
LXXVI KONFERENCIJA**



Vilnius, 2024 m. gegužės 13–17 d.

PRANEŠIMŲ TEZĖS



Vilniaus universitetas
Medicinos fakultetas



STUDENTŲ MOKSLINĖS VEIKLOS TINKLO LXXVI KONFERENCIJA



Vilnius, 2024 m. gegužės 13–17 d.

PRANEŠIMŲ TEZĖS

Leidinį sudarė

VU MF Mokslo ir inovacijų skyriaus

inovacijų specialistas Kristijonas PUTEIKIS ir

administratorė Rima DAUNORAVIČIENĖ



VILNIAUS
UNIVERSITETO
LEIDYKLA

2024

Mokslo komitetas:

doc. dr. Valdemaras Jotautas
dr. Diana Bužinskienė
prof. dr. Violeta Kvedarienė
prof. dr. (HP) Saulius Vosylius
prof. habil. dr. (HP) Gintautas Brimas
Indrė Sakalauskaitė
Laura Lukavičiūtė
dr. Agnė Abraitienė
doc. dr. Jūratė Pečeliūnienė
prof. dr. Vaiva Hendrixson
doc. dr. Ieva Stundienė
prof. dr. Eglė Preikšaitienė
doc. dr. Birutė Zablockienė
prof. dr. Pranas Šerpytis
Artūras Mackevičius

dr. Žymantas Jagelavičius
doc. dr. Agnė Kirkliauskienė
prof. dr. Marius Miglinas
Žilvinas Chomanskis
doc. dr. Kristina Ryliškienė
prof. dr. Vilma Brukienė
doc. dr. Saulius Galgauskas
Andrius Žučenka
doc. dr. Birutė Brasiūnienė
doc. dr. Jaunius Kurtinaitis
prof. dr. Eugenijus Lesinskas
doc. dr. Goda Vaitkevičienė
prof. dr. Alvydas Navickas
doc. dr. Rima Viliūnienė
prof. dr. (HP) Edvardas Danila

prof. dr. Nomedą Rima Valevičienė
Teresė Palšytė
doc. dr. Vytautas Tutkus
doc. dr. Danutė Povilėnaitė
dr. Viktorija Andrejevaitė
prof. dr. Robertas Stasys Samalavičius
dr. Agnė Jakavonytė-Akstinienė
doc. dr. Jurgita Stasiūnienė
dr. Arnas Bakavičius
prof. dr. Gilvydas Verkauskas
prof. dr. Sigitą Lesinskienė
doc. dr. Marija Jakubauskienė
prof. dr. (HP) Janina Tutkuvienė

Organizacinis komitetas:

Kristina Marcinkevičiūtė
Viktorija Rakovskaitė
Austėja Grudytė
Justina Semenkovaitė
Matas Žekonis
Rokas Žekonis
Milvydė Marija Tamutytė
Augustė Senulytė
Miglė Miglinaitė
Rokas Bartuška
Damian Luka Mialkowskyj
Karina Mickevičiūtė
Jovita Patricija Druta
Emilija Šauklytė

Austėja Račytė
Tadas Abartis
Mindaugas Smetaninas
Rafal Sinkevič
Gerda Šlažaitė
Kamilė Čeponytė
Einis Novičenko
Benas Matuzevičius
Gabriela Šimkonytė
Ieva Ruzgytė
Milda Mikalonytė
gyd. rez. Valentinas Kūgis
gyd. rez. Gabrielė Bielinytė
Vėjas Vytautas Jokubynas

Deivilė Kvaraciejūtė
Julija Pargaliauskaitė
Paulius Montvila
Rūta Bleifertaitė
Alicija Šavareikaitė
Julija Kondrotaitė
Gediminas Gumbis
Joana Leščevskaja
Gabrielė Bajoraitė
Augustinas Stasiūnas
Odeta Aliukonytė
Robertas Basijokas
Elvin Francišek Bogdzevič

ISSN 2783-7831 (skaitmeninis PDF)

© Tezių autoriai, 2024

© Vilniaus universitetas, 2024

DIGENINIO PAVELDĖJIMO ĮTAKA ILGO QT SINDROMO FENOTIPINEI IŠRAIŠKAI: KLINIKINIS ATVEJIS

Darbo autorė. Germantė MIKALAJŪNAITĖ, III kursas.

Darbo vadovė. Dokt. Neringa BILEIŠIENĖ, VUL SK Kardiologijos ir angiologijos centras; dr. Eglė PREIKŠAITIENĖ, VU MF Biomedicinos tyrimų institutas, Medicininės genetikos centras.

Darbo tikslas. Aprašyti ir išanalizuoti galimai digeninio paveldėjimo atvejį, esant ilgo QT sindromui (IQTS).

Darbo metodika. Gavus pacientės rašytinį sutikimą, Vilniaus Universiteto Ligininės Santaros klinikų (VUL SK) leidimą, naudojant nuasmenintus pacientės duomenis bei išanalizavus ligos istorijos įrašus, atlikta klinikinio atvejo analizė.

Atvejo aprašymas. 54 m. moteris (europidė, ang. *Caucasian*) konsultuota VUL SK Ambulatorinės kardiologijos skyriuje dėl galimo IQTS, kuris buvo fenotipiškai diagnozuotas jos dukrai. Atvykusi pacientė skundėsi epizodiniu „negerumu“ krūtinėje emocinio streso fone, nesusijusiu su fiziniu krūviu. Iš anamnezės pacientę nuo vaikystės vargino sąmonės netekimo epizodai. Šešiskart buvo praradusi sąmonę nėštumų metu (2 nėštumai, 2 gimdymai). Geneologija: 27 m. amžiaus brolis rastas negyvas lovoje po nakties, iki tol laikytas sveiku, netirtas. Pacientės dukrai 16 m. amžiuje dėl besikartojančių sinkopijų (be ryškių provokuojančių veiksnių), remiantis klinikinio ištyrimo duomenimis nustatyta IQTS diagnozė (7,5 balo pagal Schwartz`o diagnostinę skaičiuoklę). Kita dukra (35 m.), vienąkart patyrusi sinkopę vaikystėje tvankioje aplinkoje, tirama kardiologo dėl EKG stebimų Brugada požymių. Kardiologo konsultacijos metu pacientei nustatyti IQTS būdingi pakitimai ramybės ir fizinio krūvio elektrokardiogramose (EKG): EKG ramybėje QTc pagal Bazett – 494 ms, T dantelis su įkirpa V4–V6; veloergometrijos metu EKG QTc pagal Bazett krūvio piko metu – 415 ms, po krūvio 1 min. – 453 ms, po 2 min. – 439 ms, po 3 min. – 479 ms, po 4 min. – 470 ms, po 5 min. – 484 ms, po 6 min. – 489 ms, po 7 min. – 504 ms). Atlikus širdies ultragarsinį tyrimą, struktūrinės širdies ligos, galinčios sąlygoti antrinį repoliarizacijos pailgėjimą, nenustatyta: KS sistolinė funkcija gera, KS IF >55 proc., GLS 20,3 proc. Fibrozinis siūlas ant AoV (degeneracinių AoV pakitimų požymis), I° AoV nesandarumas. Kitų, galinčių sukelti QT intervalo pailgėjimą, priežasčių nenustatyta. Įvertinus pacientės klinikinio ištyrimo duomenis pagal Schwartz`o / modifikuotą IQTS diagnostinę skaičiuoklę, ji surenka 7,5 balo (b.): EKG QTc 494 ms – 3 b., T dantelio pokyčiai (su įkirpa) – 1 b., sinkopės streso fone – 2 b., dukrai diagnozuotas neabejotinas IQTS – 1 b., staigi brolio mirtis jauname amžiuje – 0,5 b.). Pacientei diagnozuotas IQTS (fenotipiškai), paskirtas gydymas neselektyviais beta adrenoreceptorių blokatoriais, rekomenduota gyd. genetiko konsultacija. Kadangi pacientė dėl bradikardijos netoleravo rekomenduojamo medika-

mentinio gydymo, jai buvo implantuotas intrakardinis kardioverteris defibriliatorius. Po gyd. genetiko konsultacijos ir konsiliumo, atlikus genų, siejamų su genetinėmis širdies ir kraujagyslių ligomis, naujos kartos sekoskaitos tyrimą, pacientei nustatytas *KCNH2* geno tikėtina patogeninio varianto NG_008916.1 (NM_000238.4):c.3103_3152+6del, NP_000326.2:p.(?), heterozigotinis genotipas ir *SCN5A* (MIM#614022) geno neaiškios klinikinės reikšmės varianto NM_000335.5:c.4081A>G, NP_000326.2:p.(Arg1361Gly), heterozigotinis genotipas. Atliekama segregacijos analizė šeimoje.

Išvados. Paveldimas IQTS – gyvybei grėsminga kanalopatija, lemianti repolarizacijos procesų sutrikimą miokarde, pasireiškiantį QT intervalo pailgėjimu ir su juo susijusia pavojingų skilvelinių aritmijų (Torsades de Pointes) rizika, kuomet pirmas ir vienintelis ligos pasireiškimas gali būti staigi širdinė mirtis. IQTS monogeninė liga, siejama su vieno iš ligą lemiančių genų mutacija, tačiau *KCNH2* ir *SCN5A* genų patogeninių variantų digeninis paveldėjimo būdas yra aprašytas literatūroje pacientams su IQTS. Digeninio paveldėjimo IQTS yra itin retos būklės, kurios gali lemti skirtingą klinikinę išraišką, nenuspėjamą ligos eigą ir apsunkintą prognozę. Probandei nustatyti du reti DNR variantai: nuo įtampos priklausomų kalio kanalų (*IKr*) ir nuo įtampos priklausomų natrio kanalų (*INa*) subvienetus koduojančiuose genuose. Genetinio pokyčio patogeniškumo įvertinimui labai svarbi segregacijos analizė ir fenotipo įvertinimas giminaičiams: *SCN5A* geno neaiškios klinikinės reikšmės variantas yra IQTS fenotipo modifikatorius, galintis sąlygoti persiklojančius sindromus.

Raktažodžiai. Ilgo QT sindromas; digeninis paveldėjimas; *KCNH2* genas; *SCN5A* genas.