

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

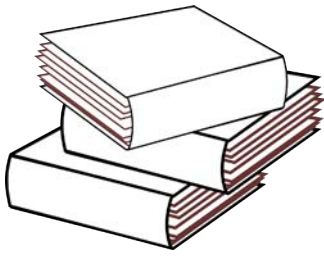
Austėja Račytė
Tadas Abartis
Mindaugas Smetaninas
Rafal Sinkevič
Gerda Šlažaitė
Kamilė Čeponytė
Einis Novičenko
Benas Matuzevičius
Gabriela Šimkonytė
Ieva Ruzgytė
Milda Mikalonytė
gyd. rez. Valentinas Kūgis
gyd. rez. Gabrielė Bielinytė
Vėjas Vytautas Jokubynas

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



Žmogaus ir medicininės genetikos katedra

GENETIKOS GRUPĖ

VAIKŲ ILGO QT INTERVALO POKYČIAI IR JO GENETINĖS YPATYBĖS

Darbo autorė. Aurelija KEMEŽYTĖ, VI kursas.

Darbo vadovas. Birutė BURNYTĖ, VU MF Biomedicinos mokslų institutas, Žmogaus ir medicininės genetikos katedra.

Darbo tikslas. Nustatyti vaikų, tirtų dėl ilgo QT sindromo klinikinį fenotipą ir genetiškai patvirtintų atvejų ypatybes vaikų grupėje.

Darbo metodika. Atlikta 2021–2022 metais Vilniaus universiteto Santaros klinikų Medicininės genetikos centre atliktų naujos kartos sekoskaitos duomenų retrospektyvinė analizė. Duomenų analizė atlikta naudojant IBM SPSS 20.0 Statistics programą. Statistiškai reikšmingiems skirtumams tarp kokybinių kintamųjų įvertinti naudotas χ^2 testas, skirtumas tarp grupių vertintas kaip statistiškai reikšmingas, kai $p < 0,05$.

Rezultatai. Išanalizuoti 92 pacientų duomenys, iš kurių 55 proc. mergaičių (51/92). Vidutinis amžius, kai atliktas genetinis tyrimas buvo $10 \pm 4,7$ SD. Patogeniniai ar tikėtina patogeniniai variantai nustatyti 19 proc. atvejų (17/92). Iš viso nustatyta 16 neaiškios klinikinės reikšmės variantų (7 iš jų neaprašyti gnomAD). Dažniausias genas, kuriame buvo nustatytas patogeninis variantas – *KCNQ1* (11/17, 65 proc.). Daliai pacientų patogeniniai variantai buvo rasti *KCNH2* gene (2/17, 12%), o 24 proc. buvo pasiskirstę kituose genuose. Ketvirtadalis pacientų (4/17, 24 proc.) turėjo pirmos eilės giminaitį su kliniškai patvirtintu ilgo QT sindromu. Vidutinis Schwarz balas ir ilgiausias išmatuotas koreguotas QT intervalas buvo $3,4 \pm 1$ SD ir $497 \text{ms} \pm 32$ SD. Daugiau nei pusė pacientų tyrimo dėl ilgo QT sindromo metu neturėjo klinikinių simptomų ir buvo diagnozuoti atsitiktinai pastebėjus pokyčius EKG ar esant teigiamai šeiminei anamnezei.

Išvados. Mūsų atlikta analizė patvirtina genetinio tyrimo svarbą dėl ilgo QT sindromo tiriamiesiems vaikams, parodydama, jog 19 proc. atvejų genetinio tyrimo rezultatas bus reikšmingas sprendžiant tolesnio gydymo taktiką.

Raktažodžiai. Ilgo QT sindromas; naujos kartos sekoskaita; EKG.