

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

MTOR SIGNALINIO KELIO GENETINIŲ VARIANTŲ SĄSAJA SU FIZINIO PAJĖGUMO FENOTIPU

Darbo autorė. Guoda ŽAŽECKYTĖ, Medicinos genetika, magistrantūros II kursas.

Darbo vadovas. Doc. dr. Valentina GINEVIČIENĖ, VU MF Biomedicinos mokslų institutas, Žmogaus ir medicininės genetikos katedra.

Darbo tikslas. Šio atvejo—kontrolės asociacijos tyrimo tikslas buvo ištirti ir įvertinti MTOR (mechaninio rapamicino kinazės taikinio, *angl. mechanistic target of rapamycin kinase*) signalinio kelio genetinių variantų reikšmę Lietuvos aukšto meistriškumo sportininkų fiziniam pajėgumui.

Darbo metodika. Mokslinio darbo pradžioje atlikta bioinformacinė genominių duomenų bazių (NCBI, dbSNP, GeneCards) ir mokslinių publikacijų (d.b. „PubMed“, „Web of Science“) analizė. Darbui parinkti *MTOR* (T/G rs2295080 ir T/C rs11121704), *VEGFA* (kraujagyslių endotelio augimo veiksnio A izoformos geno, C/G rs2010963), *BDNF* (smegenų kilmės neurotrofinio veiksnio geno, C/T rs6265) ir *IGF1R* (į insuliną panašaus augimo veiksnio 1 receptoriaus geno, A/C rs1464430) vieno nukleotido polimorfizmai (VNP), kurie galimai susiję su žmogaus sveikata ir fiziniu pajėgumu. Tiriamųjų imtį sudarė 243 įvairių sporto šakų aukšto meistriškumo Lietuvos sportininkai bei kontrolinės grupės 245 profesionaliai nesportuojantys negiminingi Lietuvos populiacijos asmenys. Sportininkai buvo suskirstyti į tris grupes pagal fizinio krūvio trukmę, pobūdį ir sporto šakos specifiką: (1) ištvermės (aerobinio pajėgumo) sportininkai, (2) greičio/jėgos (anaerobinio pajėgumo) ir (3) mišrių savybių (aerobinio/anaerobinio pajėgumo) komandinių sporto šakų sportininkai. Tiriamųjų asmenų genotipavimas atliktas taikant realaus laiko polimerazės grandininės reakcijos metodą, naudojant TaqMan technologiją. Statistinė duomenų analizė buvo atlikta pasitelkiant R Studio 4.1.1 programinį paketą.

Rezultatai. Tyrimo metu buvo atliktas genotipavimas pagal parinktus 5 VNP (*MTOR* rs2295080 ir rs11121704, *VEGFA* rs2010963, *BDNF* rs6265, *IGF1R* rs1464430) bei nustatyta, kad kontrolinėje grupėje genotipų pasiskirstymas atitiko Hardžio–Vainbergo pusiausvyros (HVP) dėsny (p > 0,05). Tačiau *VEGFA* rs2010963, *BDNF* rs6265 ir *IGF1R* rs1464430 sportininkų grupėse genotipų pasiskirstymas nukrypo nuo HVP dėsny (p < 0,05). Nukrypimas nuo HVP gali būti stebimas didelio meistriškumo sportininkų grupėje, kadangi profesionaliame sporte išsilaiko ir aukštą lygį pasiekia tik geriausi tam tikros sporto šakos atstovai. Atlikus atvejo ir kontrolės asociacijos analizę, *MTOR* rs11121704, *VEGFA* rs2010963 bei *IGF1R* rs1464430 polimorfizmų genotipų ir alelių dažniai tiriamųjų grupėse statistiškai reikšmingai nesiskyrė (p > 0,05). Tačiau išanalizavus *MTOR* rs2295080 žymenį, nustatyta, kad T alelis ir TT genotipas statistiškai reikšmingai dažnesni ištvermės sportininkų grupėje (T/G: 78,3/21,7 proc.; TT/TG/GG:

60,0/36,7/3,3 proc.) lyginant su kontroline grupe (T/G: 66,3/33,7 proc., $p = 0,016$; TT/TG/GG: 44,0/44,4/11,5 proc., $p = 0,038$). Dvinarės logistinės regresijos analizė parodė, kad *MTOR* rs2295080 TG ir GG genotipai mažina tikimybę (šansą) tapti profesionaliu ištvermės sportininku ($\text{ŠS} = 0,525$; 95 proc. PI: 0,295–0,932; $p = 0,028$) lyginant su kontrole. Statistiškai reikšmingas genotipų dažnių pasiskirstymas buvo pastebėtas ir lyginant *BDNF* rs6265 polimorfizmo greičio/jėgos sportininkus su kontroline grupe (CC/CT/TT: 63,2/36,8/0,0 proc. vs. 74,3/23,9/1,7 proc., $p = 0,04$). Logistinės regresijos analizė atskleidė, kad *BDNF* rs6265 heterozigotinis CT genotipas susijęs su didesniu šansu tapti profesionaliu greičio/jėgos atletu ($\text{ŠS} = 1,851$; 95 proc. PI: 1,089–3,148; $p = 0,023$).

Išvados. *MTOR* signalinio kelio genetiniai variantai gali tapti naudingais žymenimis, leidžiančiais stebėti įgimtas fizinio pajėgumo savybes. Šio tyrimo metu *MTOR* rs11121704, *VEGFA* rs2010963 bei *IGF1R* rs1464430 variantų asociacija nebuvo nustatyta, tačiau patvirtinta *MTOR* rs2295080 ir *BDNF* rs6265 asociacija su Lietuvos aukšto meistriškumo sportininkų fizinio pajėgumo savybėmis. *MTOR* rs2295080 (TT genotipas ir T alelis) polimorfizmas yra susijęs su aerobiniu pajėgumu ir gali būti interpretuojamas kaip predisponuojantis veiksnys aukštiems ištvermės sporto šakų atstovų rezultatams, o *BDNF* rs6265 (CT genotipas) susijęs su anaerobiniu pajėgumu ir gali turėti įtakos greičio/jėgos reikalaujančių sporto šakų geresnių rezultatų pasiekimams. Tačiau šio tyrimo rezultatai turėtų būti detaliau ištirti didesnėje sportininkų grupėje (Lietuvoje ir kitose pasaulio populiacijose).

Raktažodžiai. Sportininkai; fizinis pajėgumas; polimorfizmas; asociacija