

Vilniaus universitetas
Medicinos fakultetas



STUDENTŲ MOKSLINĖS VEIKLOS TINKLO LXXVII KONFERENCIJA



Vilnius, 2025 m. gegužės 16 d.

PRANEŠIMŲ TEZĖS

Leidinį sudarė VU MF Mokslo ir inovacijų
skyriaus Studentų mokslinės veiklos
koordinatore Urtė ŽAKARYTĖ



VILNIAUS
UNIVERSITETO
LEIDYKLA

2025

Mokslo komitetas:

doc. dr. Valdemaras Jotautas
doc. dr. Diana Bužinskienė
prof. dr. Violeta Kvedarienė
prof. dr. (HP) Saulius Vosylius
prof. habil. dr. (HP) Gintautas Brimas
Jaun. m. d. Laura Lukavičiūtė-Navickienė
asist. dr. Agnė Abraitienė
gyd. rez. Domas Grigoravičius
doc. dr. Indrė Trečiokienė
prof. dr. Vaiva Hendrixson
doc. dr. Ieva Stundienė
prof. dr. Eglė Preikšaitienė
lekt. gyd. Andrius Apšega
lekt. gyd. Karolina Žvirblytė-Skrebutėnienė

prof. dr. Pranas Šerpytis
lekt. Artūras Mackevičius
dr. Žymantas Jagelavičius
doc. dr. Agnė Kirkliauskienė
dr. Audra Brazauskaitė
asist. dr. Diana Sukackienė
asist. dr. Žilvinas Chomanskis
doc. dr. Kristina Ryliškienė
dr. Rokas Borusevičius
doc. dr. Saulius Galgauskas
jaun. asist. Andrius Žučėnka
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. Nomeda Rima Valevičienė
asist. dr. Tomas Aukštikalnis
doc. dr. Vytautas Tutkus
doc. dr. Danutė Povilėnaitė
dr. Andrius Bleizgys
prof. dr. Robertas Stasys Samalavičius
dr. Agnė Jakavonytė-Akstinienė
doc. dr. Jurgita Stasiūnienė
Asist. dr. Arnas Bakavičius
prof. dr. Gilvydas Verkauskas
prof. dr. Sigitas Lesinskienė
asist. dr. Jelena Stanislavovienė
prof. dr. (HP) Janina Tutkuvienė

Organizacinis komitetas:

Ugnė Šilinskaitė
Austėja Zubauskaitė
Aida Kuznecovaitė
Milda Kančytė
Milvydė Marija Tamutytė
Renatas Kedikas
Fausta Timinskaitė
Antanas Simonas Garuolis
Gailė Mikalauskaitė
Gabrielius Leščinskas
Damian Luka Mialkowski
Radvilas Jančiauskas
Maksim Čistov
Ugnė Mickutė
Lina Bludžiutė
Augustė Melaikaitė

Mindaugas Smetaninas
Rafal Sinkevič
Raminta Kasteckaitė
Ernestas Gulbickis
Edgaras Zaboras
Benas Matuzevičius
Sylvia Rogoža
Rūta Valiukevičiūtė
Agnė Vasiulytė
Agata Bruzgul
Valentinas Kūgis
Gabrielė Bielinytė
Vėjas Vytautas Jokubynas
Matas Kuncė
Gintė Grubliauskaitė
Milda Černytė

Julija Grigaitytė
Dovydas Stankevičius
Patricija Griškaitė
Povilas Jurgutavičius
Gediminas Gumbis
Joana Leščevskaja
Gabija Marčiulaitytė
Augustinas Stasiūnas
Alicija Šavareikaitė
Odeta Aliukonytė
Milda Eleonora Gričiūtė
Robertas Basijokas
Elvin Francišek Bogdzevič
Rokas Dastikas

ISSN 2783-7831 (skaitmeninis PDF)

© Tezių autoriai, 2025

© Vilniaus universitetas, 2025

INKSTŲ POLICISTOZĖS ATVEJIS SUSIJĘS SU HETEROZIGOTINIU *COL4A1* GENO PATOGENINIU VARIANTU

Autoriai. Deimantė ŠATKAUSKAITĖ, V kursas, Ugnė ŠLEIVYTĖ, V kursas.

Vadovas. Gyd. Deimantė BRAŽDŽIŪNAITĖ, Žmogaus ir medicininės genetikos katedra, VU Medicinos fakulteto Biomedicinos mokslų institutas.

Tikslas. Pristatyti inkstų policistozės atvejį dėl heterozigotinio *COL4A1* geno patogeninio varianto.

Atvejo aprašymas. 61 metų vyras buvo atsiųstas gydytojo genetiko konsultacijai dėl policistinės inkstų ligos. Pacientas nuo jaunystės skundžiasi dažnu šlapinimusi naktį, kitų skundų neišsako. Prieš 4-5 metus atliktuose tyrimuose inkstuose rastos cistos.

Biocheminiuose kraujo tyrimuose nustatytas nežymiai padidėjęs kreatinino kiekis (111 μmol/L) ir sumažėjęs glomerulų filtracijos greitis (61 ml/min/1,73 m²), kas rodo lengvą inkstų funkcijos sumažėjimą. Bendrame šlapimo tyrime – hematurija. Inkstų ultragarsiniame tyrime – inkstų policistozės vaizdas. Galvos smegenų MRT tyrime nustatyti leukoencefalopatijos požymiai, taip pat aptikti smulkūs hemoraginiai depozitai, o akių dugno tyrime – kraujagyslių vingiuotumas. Pacientas jau 17 metų vartoja antihipertenzinius vaistus. Jo mama taip pat skundėsi dažnu šlapinimusi, tačiau duomenų apie inkstų cistas nėra. Ji mirė 71 m. dėl insulto. Atlikus genų, siejamų su paveldimomis inkstų ligomis, naujos kartos sekoskaitą, nustatytas *COL4A1* geno, literatūroje neaprašyto, tikėtina patogeninio varianto heterozigotinis genotipas.

Rezultatai. Dažniausia klinikinė diagnozė suaugusiesiems, sergantiems abipusėmis inkstų cistomis, yra autosominė dominuojanti inkstų policistozė, kurios dažniausios priežastys – patogeniniai variantai *PKD1*, *PKD2*, rečiau *DNAJB11*, *GANAB*, *ALG5*, *NEK8* genuose. Vis dėlto 8-15 % pacientų nėra aptinkama minėtų genų variantų. Literatūros duomenimis, *COL4A1* mutacijos, gali fenokopijuoti autosominiu dominantiniu būdu paveldimą policistinę inkstų ligą. B. Lanktree tyrimo metu, atlikus populiacijos viso genomo sekoskaitą, *COL4A1* geno pokytis, sergant policistine inkstų liga, nustatytas 1 iš 5594. Vienas iš šio geno mutacijų lemiamų fenotipų – autosominiu dominantiniu būdu paveldimas HANAC sindromas (angl. Hereditary angiopathy-nephropathy-aneurysms-muscle cramps syndrome). Sindromui būdingas abipusis tinklainės arteriolių vingiuotumas, smulkiųjų kraujagyslių smegenų liga, aneurizmos galvos smegenyse, abipusės inkstų cistos, raumenų mėšlungis.

Išvados. Esant daugybinėms inkstų cistoms bei nenustačius pokyčių su ADPKD siejamuose genuose svarbu įtraukti ir *COL4A1* geno analizę. Išsamūs genetiniai tyrimai svarbūs tikslios diagnozės nustatymui ir individualiam ištyrimo bei stebėjimo planui.

Raktažodžiai. Policistinė inkstų liga; *COL4A1* genas; HANAC sindromas.