

Vilniaus universitetas
Medicinos fakultetas



STUDENTŲ MOKSLINĖS VEIKLOS TINKLO LXXVIII KONFERENCIJA



Vilnius, 2026 m. gegužės 8 d.

PRANEŠIMŲ TEZĖS

Leidinį sudarė VU MF
mokslo specialistė Urtė ŽAKARYTĖ



VILNIAUS
UNIVERSITETO
LEIDYKLA

2026

Mokslo komitetas:

dr. Mindaugas Kvietkauskas
doc. dr. Diana Bužinskienė
prof. dr. Lina Malinauskienė
prof. dr. (HP) Saulius Vosylis
prof. habil. dr. (HP) Gintautas Brimas
dr. Laura Lukavičiūtė-Navickienė
asist. dr. Agnė Abraitienė
gyd. rez. Domas Grigoravičius
doc. dr. Indrė Trečiokienė
prof. dr. Vaiva Hendrixson
dokt. Ignas Karnas
doc. dr. Ieva Stundienė
prof. dr. Eglė Preikšaitienė
lekt. gyd. Andrius Apšega
jaun. asist. dr. Andrius Žučenka
jaun. asist. Ieva Kubiliūtė
prof. dr. Pranas Šerpytis

lekt. Artūras Mackevičius
asist. dr. Žymantas Jagelavičius
doc. dr. Agnė Kirklauskienė
dr. Audra Brazauskaitė
asist. dr. Diana Sukackienė
asist. dr. Žilvinas Chomanskis
prof. dr. Kristina Ryliškienė
asist. dr. Rokas Borusevičius
doc. dr. Saulius Galgauskas
doc. dr. Birutė Brasiūnienė
gyd. rez. Kristina Lialytė
gyd. rez. Viktorija Mickevičiūtė
asist. dr. Dalia Krivaitienė
doc. dr. Jaunius Kurtinaitis
prof. dr. Eugenijus Lesinskas
doc. dr. Goda Vaitkevičienė
prof. dr. Alvydas Navickas

prof. dr. (HP) Edvardas Danila
prof. dr. Nomeda Rima Valevičienė
asist. dr. Tomas Aukštikalnis
lekt. Mykolas Udrys
doc. dr. Danutė Povilėnaitė
prof. dr. Robertas Stasys Samalavičius
dr. Agnė Jakavonytė-Akstinienė
vyr. lekt. dr. Andrius Bleizgys
gyd. rez. Dominykas Budrys
doc. dr. Jurgita Stasiūnienė
dokt. gyd. rez. Ugnė Mickevičiūtė
prof. dr. Gilvydas Verkauskas
prof. dr. Sigita Lesinskienė
asist. dr. Jelena Stanislavovienė
prof. dr. (HP) Janina Tutkuvienė

Organizacinis komitetas:

Austėja Zubauskaitė
Giedrė Zdanavičiūtė
Arshia Tabassum Abdul Rahman
Ieva Jankūnaitė
Gabija Balčiūnaitė
Gabrielė Gudelytė
Marija Šarnauskaitė
Antanas Simonas Garuolis
Gabrielė Jurytė
Kornelija Klinkaitė
Nursat Gazizov
Sofija Šestak
Mindaugas Smetaninas
Deimantė Šerniūtė
Eva Kriaučiūnaitė
Edas Leščinskis
Agata Bruzgul
Erika Vaitkutė
Ugnė Mickutė

Gabija Mūraitė
Augustė Melaikaitė
Artemij Morozov
Raminta Kastecakaitė
Gustė Šuliauskaitė
Karolina Karneckaitė
Eglė Žulpaitė
Sylvia Rogoža
Gabrielė Jonauskaitė
Agnė Vasiulytė
Rūta Uksaitė
Roman Blinov
Marija Sarafinaitė
Eglė Valčiukaitė
Paulė Kergytė
Milda Černytė
Julija Grigaitytė
Dovydas Stankevičius
Greta Ramonaitė

Silvija Černiauskaitė
Danial Heidar
Edgaras Zaboras
Gediminas Gumbis
Joana Leščevskaja
Gabija Marčiulaitytė
Achila Kasandra Lunkė
Meda Petrylaitė
Ernestas Gulbickis
Radvilė Kadytė
Julija Šnipaitytė
Smiltė Vaišvilaitė
Evelina Dakševičiūtė
Alicija Šavareikaitė
Elinga Inčirauskaitė
Milda Eleonora Griciūtė
Robertas Basijokas
Elvin Francišek Bogdzevič

ISSN 2783-7831 (skaitmeninis PDF)

© Tezių autoriai, 2026

© Vilniaus universitetas, 2026

GENETINIŲ PRIEŽASČIŲ PAIEŠKA VAIKAMS, KURIEMS DIAGNOZUOTA INKSTŲ AKMENLIGĖ IR NEFROKALCINOZĖ

Autorė. Gerda ŠLAŽAITĖ, VI kursas.

Vadovė. Prof. dr. Rimantė ČERKAUSKIENĖ, Vaikų ligų klinika, Klinikinės medicinos institutas.

Tikslas. Nustatyti monogeninių ligų dažnį vaikams, kuriems atliktas genetinis tyrimas dėl inkstų akmenligės (NL), nefrokalcinozės (NC) ar inkstų mikrokalcinatų (MC), ir apibūdinti jų klinikines ypatybes.

Metodai. Retrospektyviai išanalizuoti 25 vaikai (13 mergaičių), kuriems dėl NL (n=7), NC (n=7) ir MC (n=11) atliktas naujos kartos sekoskaitos (NKS) tyrimas. Šis po-
grupis sudarė 5% iš 535 vaikų, kuriems 2019–2023 m. Vilnius universiteto ligoninės Santaros Klinikose ultragarsiniu (UG) tyrimu buvo nustatytos šios būklės. Genetinis tyrimas atliktas naudojant paveldimų inkstų ligų panelę (439 genai) arba endokrinių ligų panelę (739 genai), įskaitant vitamino D apykaitos genus (DHCR7, CYP2R1, CYP27B1, CYP24A1, VDR). Demografiniai ir klinikiniai duomenys surinkti iš elektroninių medicininių dokumentų. Statistinė analizė atlikta naudojant IBM SPSS 30.0.

Rezultatai. Amžiaus mediana UG diagnozės nustatymo metu buvo 1,1 metų. Dauguma vaikų (64,0%) kreipimosi metu neturėjo aiškių simptomų. Teigiama šeiminė NL/NC/MC anamnezė buvo žinoma 50% atvejų. Genetiniai variantai nustatyti 12 iš 23 šeimų. Molekulinė diagnozė patvirtinta 6 šeimose (24,0%), nešiotojo statusas – 2 (8,0%), nedidinantiniai neaiškios (VUS) arba tikėtinais gerybinės reikšmės (LB) variantai nustatyti 5 šeimose (22,0%). Klinikiniai požymiai pagal genetinį statusą reikšmingai nesiskyrė ($p>0,05$). Dažniausi radiniai buvo abipusiai UG pokyčiai (80,0%), hiperkalcemija (76,0%) ir hematurija (52,0%). Nustatyti variantai priskirti 6 skirtingomis genetinėmis būklėmis: cistinurijai (n=3), hipofosfateminiam rachitui su hiperkaciurija (n=4), 1 tipo kūdikių hiperkalcemijai (n=2), Alporto sindromui (n=2), ADPIL (n=2) ir ARPIL (n=1).

Išvados. Monogeninės ligos nustatytos beveik ketvirtadaliui vaikų, genetiškai tirtų dėl inkstų akmenligės, nefrokalcinozės ar mikrokalcinatų. Klinikiniai požymiai buvo įvairūs ir persidengiantys tarp grupių, todėl fenotipas ne visada gali padėti numatyti genetinį statusą. Monogeninių ligų, kurioms gali būti prieinamas specifinis gydymas, nustatymas pabrėžia genetinio ištirimo svarbą atrinktiems pacientams.

Raktažodžiai. Inkstų akmenligė; nefrokalcinozė; inkstų mikrokalcinatai; vaikai; genetinės ligos.