https://doi.org/10.15388/SMVK.2026

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 Vosylius
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 Kirkliauskienė
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



Žmogaus ir medicininės genetikos katedra

GENETIKOS GRUPĖ

SU *AP4M1* SUSIJUSIOS LIGOS KLINIKINĖS YPATYBĖS: ATVEJO APRAŠYMAS IR LITERATŪROS APŽVALGA

Autorė. Ieva ČEŠŪNAITĖ, V kursas.

Vadovė. Dr. Birutė BURNYTĖ, Vilniaus universiteto Medicinos fakulteto Biomedicinos mokslų institutas.

Tikslas. Su *AP4M1* susijęs sutrikimas (kitaip vadinamas 50 tipo spastine paraplegija (SPG50); OMIM #612936) yra reta autosominiu recesyviniu būdu paveldima neurogenetinė liga, kurią sukelia bialeliniai patogeniniai *AP4M1* variantai. Kliniškai su *AP4M1* susijęs sutrikimas pasireiškia kūdikių hipotonija, kuri vėliau progresuoja į cerebrinį paralyžių panašią spastinę paraparezę, todėl dėl persidengiančių klinikinių požymių šios ligos dažnai klaidingai diagnozuojamos. Šio tyrimo tikslas – nustatyti su *AP4M1* susijusios ligos klinikinę ir genetinę charakteristiką, pristatant naują atvejį ir atliekant literatūros apžvalgą.

Metodai. Šiame darbe aprašomas naujas pacientas ir naudojant PubMed paieškos sistemą atlikta esamų klinikinių atvejų literatūros apžvalga. Naudoti raktažodžiai: *AP4M1, AP-4 deficiency syndrome, hereditary spastic paraplegia* ir *SPG50*. Įtraukti 22 pacientai, turintys patogeninius arba tikėtinai patogeninius *AP4M1* variantus.

Rezultatai. 3 mėnesių amžiaus pacientei per 12 valandų pasireiškė du neprovokuoti traukuliai. Neurologinio ištyrimo metu nustatytas spontaninis horizontalus nistagmas ir padidėjęs raumenų tonusas tiek viršutinėse, tiek apatinėse galūnėse su abipusiais Babinskio požymiais. Galvos smegenų magnetinio rezonanso tomografijos tyrimu nustatyta struktūrinių pakitimų. Pacientei buvo diagnozuotas spastinis cerebrinis paralyžius. Iki 11 mėnesių amžiaus išryškėjo raidos atsilikimas ir spastiškumas vis progresavo. Atlikus molekulinį genetinį tyrimą nustatyti du patogeniniai *AP4M1* (NM_004722.4) variantai: c.916C>T (p.Arg306Ter) ir c.1321C>T (p.Arg441Ter).

Literatūros paieškos metu nustatyta 10 kriterijus atitikusių publikacijų, kuriose aprašyti 22 pacientai su bialeliniais *AP4M1* variantais, apimančiais 10 skirtingų patogeninių variantų (17/22 homozigotinio genotipo ir 5/22 sudėtinio heterozigotinio). Įtraukus aprašomą pacientę (n=23), dažniausi požymiai buvo progresuojantis spastiškumas / piramidiniai požymiai (23/23; 100 %), didžiosios smegenų jungties pakitimai MRT tyrime (22/23; 95,7 %) ir traukuliai (16/23; 69,6 %).

Išvados. Su *AP4M1* susijusi liga pasireiškia ankstyvu ir progresuojančiu neuroraidos sutrikimu, kuriam būdingi spastiškumas, raidos atsilikimas, būdingi galvos smegenų vaizdiniai pakitimai ir daliai pacientų traukuliai. Pristatytas atvejis ir literatūros apžvalga praplečia žinias apie šios ligos klinikinę ir genetinę įvairovę bei būtinybę ją įtraukti į ankstyvą diferencinę diagnostiką.

Raktažodžiai. *AP4M1*; AP-4 deficiency syndrome; hereditary spastic paraplegia; SPG50.