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

AUTOSOMINĖS DOMINANTINĖS TUBULOINTERSTICINĖS INKSTŲ LIGOS DIAGNOSTINIAI IR GENETINIAI YPATUMAI: KLINIKINIS ATVEJIS IR LITERATŪROS APŽVALGA

Autorė. Eglė ŽULPAITĖ, IV kursas

Vadovai. Giedrė ŽULPAITĖ, Gastroenterologijos, nefrourologijos ir chirurgijos klinika, VU MF Klinikinės medicinos institutas, dr. Deimantė BRAŽDŽIŪNAITĖ, VU MF Biomedicinos mokslų institutas, prof. dr. Marius MIGLINAS, Gastroenterologijos, nefrourologijos ir chirurgijos klinika, VU MF Klinikinės medicinos institutas

Tikslas. Aprašyti ir išanalizuoti paciento, kuriam nustatytas *UMOD* geno variantas ir diagnozuota autosominė dominantinė tubulointersticinė inkstų liga (ADTKD) klinikinį atvejį bei, remiantis pastarojo dešimtmečio literatūra *PubMed* duomenų bazėje, aptarti šios ligos diagnostinius ir genetinius ypatumus.

Atvejo aprašymas. 51 metų pacientas hospitalizuotas dėl hemoptizės, subfebrilaus karščiavimo, sutrikusios inkstų funkcijos. Anamnezėje gretutinių ligų nenustatyta. Pacientui nustatyta padidėjusi kreatinino koncentracija, hiperurikemija, nežymios hematurija ir proteinurija, teigiami ANA ir p-ANCA žymenys. Echoskopiškai abiejuose inkstuose nustatytos daugybinės cistos. Inksto biopsijoje nustatytas lėtinis aktyvus židininis intersticinis uždegimas. Dėl neaiškios ligos etiologijos, atlikta genų, siejamų su paveldimomis inkstų ligomis, naujos kartos sekoskaita ir nustatytas literatūroje neaprašyto, tikėtina patogeninio, *UMOD* geno varianto heterozigotinis genotipas. Pacientui skirtas antihipertenzinis ir šlapimo rūgšties koncentraciją mažinantis gydymas, rekomenduota nefrologo priežiūra ir pirmos eilės giminaičių ištyrimas.

Rezultatai. Remiantis literatūros duomenimis, genetinė inkstų ligų priežastis nustatoma tik 10-40 proc. suaugusių pacientų. ADTKD sudaro 5 proc. visų LIL genetinių priežasčių, tačiau ligos diagnostika sudėtinga dėl nespecifinio ir įvairaus klinikinio pasireiškimo. Dažniausi ligos požymiai yra ankstyva hiperurikemija, tubulointersticinis inkstų pažeidimas, lėtai progresuojanti LIL, o daliai pacientų nustatomos inkstų cistos. Liga dažniausiai susijusi su *UMOD*, *REN*, *HNF1B* ir *MUC1* genų patogeniniais variantais. Iš visų patvirtintų ADTKD atvejų, dažniausiai – 17-61 proc. – nustatomi *UMOD* geno patogeniniai variantai. Mūsų pacientui nustatyta ankstyva hiperurikemija, 3 stadijos LIL, inkstų cistos ir tubulointersticinis pažeidimas, o genetinio tyrimo metu nustatytas galimai patogeninis *UMOD* geno variantas leido įtarti ADTKD-UMOD. *UMOD* geno patogeniniai variantai lemia pakitusio uromodulino (Tamm-Horsfall baltymo), sintetinamo Henlės kilpos kylančiosios dalies epitelio ląstelėse, kaupimąsi ląstelių endoplazminiame

tinkle ir sukelia tubulointersticinį pažeidimą, sutrikdo normalų šlapimo koncentravimą bei šlapimo rūgšties išskyrimą.

Išvados. ADTKD diagnostika dėl nespecifinio ir įvairaus pasireiškimo išlieka sudėtinga, todėl genetinis ištyrimas yra svarbi diferencinės diagnostikos dalis ieškant neaiškios kilmės lėtinės inkstų ligos etiologijos. Šios ligos atpažinimas leidžia pradėti tinkamą gydymą, išvengti nereikalingų tyrimų, atlikti šeimos narių genetinį konsultavimą.

Raktažodžiai. Autosominė dominantinė tubulointersticinė inkstų liga; UMOD; uromodulinas.