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

DIETS-JONGMANS SINDROMAS: KLINIKINIS ATVEJIS IR LITERATŪROS APŽVALGA

Autorės. Mingailė ČIRVINSKAITĖ, II kursas, Aurėja DOMŽAITĖ, II kursas.

Vadovė. Doc. Dr. Aušra MATULEVIČIENĖ, VU MF BMI Žmogaus ir medicininės genetikos katedra.

Įvadas. *DIETS-JONGMANS* sindromas (#OMIM 618846; ORPHA 633004) – itin retas genetinis sindromas (sin. Su *KDM3B* genu, sietinas intelektinės negalios, veido dismorfinių požymių bei žemo ūgio sindromas), kuris paprastai pasireiškia jau naujagimystėje ar kūdikystėje dalimi savo klinikinių simptomų. Šio sindromo dažnis mažiau nei 1 iš 1000 000, paveldimas autosominiu dominantiniu būdu. Pirmą kartą aprašytas Illja *J. Diets* ir *Marjolijn C.J. Jongmans* su bendraautoriais 2019 m.

Darbo tikslas. Apibūdinti tiriamosios, kuriai diagnozuotas Diets-Jongmans sindromas (toliau –DJS), klinikinius bei genetinių tyrimų duomenis ir palyginti juos su atvejais, aprašytais mokslinėse publikacijose.

Darbo metodika. Literatūros paieška atlikta naudojant OMIM, *Orphanet*, *PubMed* bei *Google Scholar* duomenų sistemas. Ieškota informacijos pasirenkant raktinius žodžius anglų kalba: „Diets – Jongmans syndrome“, „*KDM3B*”, „*KMD3B* gene”.

Darbo rezultatai. Dvidešimties metų tiriamoji konsultuota dėl stebimų dismorfinių požymių veide, žemo ūgio ir intelektinės negalios. Vaikystėje stebėta dėl valgymo sutrikimų, dažnų kvėpavimo takų infekcijų, vėluojančios kalbinės raidos. Apžiūros metu tiriamąjai stebėtas *DJS* būdingas fenotipas: proporcingas kūno sudėjimas, žemas ūgis, skoliozė, pailgas, smailėjantis link smakro srities, veidas, aukšta kakta, iškili nosies nugarėlė, gilūs akių plyšiai, siaura viršutinė lūpa, hipodontija, dideli ausų kaušeliai, nedidelė blauzdų apimtis, platūs tarpai tarp pėdos didžiojo ir antrojo pirštų abipus. Nustatyta jaunatvinė stuburo osteochondrozė, šleivapėdystė, tinklainės degeneracija, žvairumas, hipotirozė. *DJS* nustatytas atlikus viso egzomo sekoskaitą ir nustačius KDM3B geno (MIM# 609373) 19-o egzono heterozigotinio genotipo tikėtina patogeninį NM_016604.4:c.4627G>A (NP_057688.3:p.(Ala1543Thr)) variantą. Palyginus tiriamosios fenotipą su literatūroje jau aprašytais, daugumai tiriamųjų klinikiniai požymiai persidengia tarpusavyje. Analizuotuose literatūros šaltiniuose daugiausiai aprašyta missense tipo patogeninių *KDM3B* geno variantų. Mūsų tiriamąjai taip pat nustatytas missense tipo *KDM3B* geno variantas.

Išvados. Tiriamąjai *Diets Jongmans* sindromą lemia neaprašytas tikėtina patogeninis *KDM3B* geno *missense* variantas (c.4627G>A, p.Ala1543Thr). Analizuoto atvejo klinikiniai požymiai bei nustatytas *missense* variantas tiriamąjai papildo labai reto genetinio sindromo duomenis, kurie itin aktualūs tolimesnei stebėsenai gyvenimo eigoje.

Raktažodžiai. *Diets-Jongmans* sindromas, *KDM3B* genas.