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

SU *BMP4* GENO VARIANTU SUSIJĘS KLINIKINIS PASIREIŠKIMAS: ŠEIMINIS ATVEJIS IR LITERATŪROS APŽVALGA

Autorė. Simona MEŠKAUSKAITĖ, VI kursas

Vadovė. Dr. Birutė BURNYTĖ, VU MF Biomedicinos mokslų institutas, Žmogaus ir medicininės genetikos katedra

Tikslas. Aprašyti pacientų, kuriems diagnozuotas akių pažeidimas, nulemtas *BMP4* geno varianto, klinikinį pasireiškimą bei nustatyti šio geno sąsajas su Stiklerio sindromu apžvelgiant literatūrą *PubMed* duomenų bazėje.

Atvejų serijos aprašymas. Tiriamieji yra trys sibsai ir motina. Motinai pašalintos abi akys, kairė kūdikystėje dėl akies padidėjimo, o dešinė paauglystėje dėl akies skausmo ir sunykimo. 8 metų amžiaus mergaitei, diagnozuota ambliopija be anopsijos, *genu valgum* deformacija. 6 metų berniukui diagnozuotas astigmatizmas, ambliopija be anopsijos, kairiojo voko ptozė, hipertelorizmas, siauras gomurys, kairės plaštakos postaksialinė polidaktilija. 4 metų mergaitei gimus diagnozuotas įgimtas ragenos drumstumas ir kairiojo voko ptozė bei abipusė postaksialinė polidaktilija. Taip pat stebimas siauras gomurys ir hipermobilūs kelių sąnariai. Sibsams diagnozuotas mišrus raidos sutrikimas, miopija, hipotonija. Genetiniais tyrimais pacientams nustatytas šeiminis heterozigotinio genotipo, tikėtina patogeninis variantas *BMP4* gene (NM_001202.6.):c.766 C>T, galimai lemiantis ankstyvo baigmės kodono susidarymą.

Rezultatai. Visiems keturiems pacientams pasireiškė akių pažeidimai. Mišrus raidos sutrikimas ir hipotonija buvo nustatyti trims pacientams, o dviems pacientams postaksialinė polidaktilija. Dviems pacientams nustatyti judamojo-atramos aparato pažeidimai. *BMP4* geno variantai paveldimi autosominiu dominantiniu būdu. Fenotipinis pasireiškimas yra heterogeniškas ir siejamas su Stiklerio sindromu, mikroftalmija (6 tipas), inkstų ageneze ir lūpos ir/ar gomurio nesuaugimu. Stiklerio sindromas priklauso retų genetinių jungiamojo audinio sutrikimų grupei, kuriai yra būdingi akių, klausos, burnos/veido ir sąnarių pažeidimai.

Išvados. Nagrinėtas šeiminis klinikinis atvejis pasižymi Stiklerio sindromui būdingais požymiais, tačiau pasireiškia literatūroje neaprašyti požymiai: mišrus raidos sutrikimas bei postaksialinė polidaktilija. Nustatyta, jog *BMP4* geno variantas lemia heterogenišką fenotipą tarp šeimos narių. Šie radiniai pabrėžia diferencinės diagnostikos ir genetinio ištyrimo svarbą. Ankstyva diagnostika, genetinis šeimos konsultavimas ir daugiasisteminis pacientų vertinimas yra būtini optimaliai priežiūrai.

Raktažodžiai. Stiklerio sindromas; *BMP4*.