

## DOKTORANTŪROS STUDIJŲ DALYKO SANDAS

Dalyko pavadinimas	Mokslo kryptis (šaka) kodas	Fakultetas	Katedra
<b>Medicininė genetika 10 kreditų (265 val.)</b>	<b>Medicina (06 B), Visuomenės sveikata (09 B), Biologija (01 B)</b>	<b>Medicinos</b>	<b>Žmogaus ir medicininės genetikos</b>
<b>Studijų būdas</b>	<b>Kreditų (valandų) skaičius</b>	<b>Studijų būdas</b>	<b>Kreditų (valandų) skaičius</b>
Paskaitos	-	Seminarai	-
Konsultacijos	1 kreditas (27 val.)	Individualus darbas	9 kreditai (238 val.)

### Dalyko anotacija:

**Dalyko tikslas** - įsisavinti žinias apie bendruosius šeimos genetinio konsultavimo principus, mokėti genetinės rizikos skaičiavimui taikomus tikimybių dėsnius, atlikti rizikos skaičiavimą įvairių paveldėjimų mechanizmų atveju. Pagilinti žinias medicininės genetikos, diagnostinės dismorfologijos, sindromologijos, vėžio genetikos, prenatalinės diagnostikos, klinikinės teratologijos srityse. Išmanyti paveldimų medžiagų apykaitos ligų etiologiją, patogenezę, klinikinius požymius, gydymą, bendraklinikinių ir biocheminių genetinių tyrimų rezultatų interpretaciją.

#### Tematika:

**Diagnostinė dismorfologija:** Genealogijos sudarymas ir analizė; asmeninė anamnezė; objektyvaus ištyrimo principai, morfologijos elementai (fenotipas, anomalija, morfologinis variantas, malformacija, deformacija, disrupcija, displazija, sindromas, sekvencija, asociacija), pagrindiniai fiziniai matavimai, dermatoglifika; diferencinė diagnostika naudojant duomenų bazines; asmenų su intelektine negalia genetinio ištyrimo algoritmas.

**Rizikos skaičiavimas genetiniame konsultavime:** Pagrindiniai rizikos skaičiavimo dėsniai (sudėties, sandaugos), Bayes'o teorema; Mendelio dėsniai; autosominis dominantinis paveldėjimas, sumažėjęs penetrantiškumas, nepastovi raiška; autosominis recesyvinis paveldėjimas, Hardy-Weinberg pusiausvyra, nešiotojo rizika sergančiojo giminaičiams; su X chromosoma susijęs recesyvinis paveldėjimas; poligeninis ir daugiaveiksnis paveldėjimas; subalansuoti chromosominiai persitvarkymai; su X chromosoma susijęs dominantinis paveldėjimas, mitochondrinis paveldėjimas, vientėvė disomija ir genomis įspaudas.

**Chromosominės ligos, sindromologija:** Chromosominės ligos, bendrieji klinikiniai chromosominių ligų požymiai; autosomų trisomijų sindromai; lytinių chromosomų skaičiaus pokyčių sindromai; dalinių monosomijų ir trisomijų sindromai (*Wolf-Hirschhorn, cri-du-chat, dup(9p), del(13q), del(18q)* sindromai); dažniausi mikrodeleciniai ir mikrodublikaciniai sindromai (*Williams, Smith-Magenis, Langer-Giedion, Di George, Miller-Dieker* sindromai); vientėvės disomijos ir genomo įspaudos ligos (*Prader-Willi, Angelman, Silver-Russell* sindromai). Dažniausi genetiniai sindromai, kuriems būdinga: labai žemas ūgis (*Brachmann-de Lange; Rubinstein-Taybi; 3-M* sindromai); vidutiniškai žemas ūgis (*Kabuki sindromas, RASopatijos*); pagreitėjęs augimas (*Sotos, Weaver, Beckwith-Wiedemann; Simpson-Golabi-Behmel* sindromai); priešlaikinis senėjimas (*Werner, Cockayne* sindromai); galvos smegenų ir/ar nervų raumenų pokyčiai kartu su kitomis anomalijomis (I tipo distalios artrogripozės sindromas, restrikcinė dermopatija, *Meckel-Gruber, Pallister-Hall*, hidroletalus, *Walker-Warburg, Cohen, Fryns, Schinzel-Giedion, 3C* sindromai); veido anomalijos (Moebius sekvencija, blefarofimozės-ptozės-inversinio epikanto sindromas, frontonazalinės displazijos sekvencija, *Van der Woude, Treacher Collins, CHARGE* sindromai); veido – galūnių

anomalijos (*Nager*, orofaciocardigitalinis, okulodontodigitalinis, *Stickler*, *Langer-Giedion*, EEC, I tipo trichorinofalanginis, I ir II tipų otopalatodigitalinis sindromai); galūnių anomalijos (pakinklinio pterigiumo sindromas, *Poland* sekvencija, *Grebe*, *Escobar*, *Holt-Oram*, *TAR*, šlaunikaulio hipoplazijos – neįprasto veido sindromai); osteochondrodizplazijos ir osteochondrodizplazijos su osteopetroze (achondrogenozė, tanatoforinė displazija, kampomelinė displazija, achondroplazija, hipochondroplazija, spondiloepifizinė displazijos, chondroektoderminė, diastrofinė, frontometafizinė, kranio metafizinė displazijos, taškinė chondrodizplazija, hipofosfatazija, piknodizostozė, kleidokranialinė dizostozė); kraniosinostozė (*Apert*, *Saethre-Chotsen*, *Pfeiffer*, *Crouzon*, kraniofrontonazalinis, *Greig* cefalopolisindaktilijos, *Larsen*, dauginių sinostozijų sindromai); jungiamojo audinio pokyčiai (*Marfan*, *Beals*, *Ehlers-Danlos* sindromai, *osteogenesis imperfecta*, osifikuojanti fibrodizplazija); kitos skeleto displazijos (dauginių egzostozijų, nagų-girnelės sindromai, *Langer* mezomelinė displazija, akrodizostozė, *Albright* paveldima osteodistrofija); hamartozės (*Sturge-Weber* sekvencija, pigmento nelaikymo sindromas, *Ito* hipomelanozė, tuberozinė sklerozė, neurofibromatozė, *Klippel-Trenaunay*, *Proteus* sindromai, paveldima hemoraginė telangiektazija); ektoderminės displazijos (hipohidrotinė ektoderminė displazija, *Rapp-Hodgkin* ektoderminė displazija, *TDO*, *Clouston*, *GAPO*, įgimtos pachionichijos, pigmentinės kserodermos, *Senter-KID* sindromai); dažniausios sekvencijos ir asociacijos.

**Paveldimos medžiagų apykaitos ligos (PMAL):** Klasifikacija, patogenezė, klinikinis pasireiškimas. Visuotinis naujagimių tikrinimas. Biocheminiai genetiniai tyrimai. Paveldimų hipoglikemijų, metabolinių acidozių, laktacidozių, hiperamonemijų, kepenų funkcijų sutrikimų priežastys ir diferencinė diagnostika. Sergančiųjų PMAL priežiūra ir gydymas, prenatalinės PMAL diagnostikos galimybės.

**Medicininė genetika:** Kvėpavimo sistemos anomalijos ir ligos (kvėpavimo takų įgimtos anomalijos, cistinė fibrozė, paveldima plaučių emfizema, astmos genetika); virškinimo trakto anomalijos ir ligos (virškinimo trakto ir kepenų-tulžies lataukų sistemos įgimtos anomalijos, žarnyno uždegiminės ligos, tulžies pigmento metabolizmas ir ligos); hematologinės ligos (hemoglobinopatijos ir talasemijos, hemofilija); imuninės sistemos ligos (imunogenetika, imunodeficito ligos, komplemento defektai, leukocitų funkcijos sutrikimų ligos, sisteminė raudonoji vilkligė, reumatoidinis artritas ir kitos uždegiminės artropatijos, amiloidozė ir kitos baltymų deponavimo ligos); endokrininės sistemos ligos (hipofizės, skydliaukės, prieskydinių liaukų, antinksčių genetinės ligos, cukrinio diabeto genetika); centrinės nervų sistemos anomalijos ir ligos (nervinio vamzdelio defektai ir kitos įgimtos CNS anomalijos, epilepsijų genetika, paveldimos ataksijos, paveldima spastinė paraplegija, autonominės ir sensorinės ligos, išsėtinė sklerozė); neurorauumeninės ligos (įgimtos raumenų distrofijos, Diušeno ir kitos su X chromosoma susijusios raumenų distrofijos, autosominio paveldėjimo raumenų distrofijos, paveldimos motorinės ir sensorinės neuropatijos, įgimtos miopatijos, spinalinės raumenų atrofijos, motorinio neurono ligos, paveldimos ir autoimuninės miastenijos, miotoninė distrofija, įgimtos miotonijos); akių anomalijos ir ligos (spalvų suvokimo defektai, regos nervo atrofija ir įgimtas aklumas, glaukoma, ragenos defektai, lęšiuko anomalijos, paveldimos tinklainės ir gyslainės degeneracijos, žvairumas); kurtumo genetika (sindrominis ir nesindrominis klausos sutrikimas, monogeninės ligos su klausos sutrikimu); kraniofacialinės srities anomalijos (kraniosinostozės, sindrominis ir nesindrominis lūpos ir gomurio nesuaugimas); odos ligos (pigmentacijos sutrikimai, ichtioziforminės dermatozės, pūslinė epidermolizė, ektoderminės displazijos); jungiamojo audinio ligos (fibrilinopatijos, elastinį audinį pažeidžiančios paveldimos ligos); kaulų sistemos anomalijos ir ligos (dažniausios įgimtos anomalijos, kaulų struktūros anomalijos, chondrodizplazijos, kaulų tankio, mineralizacijos sutrikimų ligos, dizostozės, atrogriozės, dažniausios skeleto deformacijos, paveldimos neuždegiminės artropatijos).

**Vėžio genetika:** Monogeninio paveldėjimo onkologinės ligos (*Li-Fraumeni*

sindromas, šeiminis krūties vėžys, retinoblastoma, šeiminė adenominė polipozė, *Lynch* sindromas, šeiminė melanoma, *Cowden* sindromas, paveldimas nepolipozinis storjo žarnyno vėžys); monogeninės ligos su onkologinių ligų predispozicija (*Von Hippel Lindau* sindromas, tuberozinė sklerozė, *Gorlin* sindromas, *MEN1* ir *MEN2* sindromai, I ir II tipo neurofibromatozės, *Peutz-Jeghers*, *Denys-Drash* sindromai); daugiaveiksnės etiologijos onkologinės ligos (krūties, gimdos, skrandžio, stemplės, storjo žarnyno, plaučių, kiaušidžių, inkstų, odos, sėklidžių, smegenų vėžys, leukemija, limfoma); genetinis konsultavimas onkologijoje.

**Prenatalinė diagnostika (PD):** Indikacijos prenataliam genetiam konsultavimui. PD privalumai ir trūkumai. Įgimtų raidos anomalijų priežastys ir struktūra. Šiuolaikiniai prenatalinės diagnostikos metodai ir procedūros. Neinvazinės prenatalinės diagnostikos metodai. Metodų privalumai ir trūkumai, jų efektyvumas nustatant chromosomines ir monogenines ligas, bei izoliuotus vystymosi defektus. Nėščiųjų tikrinimo programos. Biocheminiai pirmo ir antro nėštumo trimestrų chromosominių ligų ir nervinio vamzdelio defektų žymenys nėščiosios kraujo serume. Ultragarinė (UG) įgimtų vaisiaus raidos anomalijų diagnostika. Pirmo ir antro nėštumo trimestrų UG chromosominių ligų žymenys, rizikos sirgti vaisiui Dauno liga apskaičiavimas. UG galimybės nustatant vaisiaus genines ir daugiaveiksnes ligas. Invaziniai prenatalinės diagnostikos metodai: amniocentezė, ankstyva amniocentezė, transcervikalinė ir transabdominalinė choriono gaurelių biopsija, kordocentezė. Invazinių metodų taikymo sąlygos, indikacijos, efektyvumas, apribojimai, rizika. Pagalbiniai PD metodai: rentgenologinis tyrimas, embrioskopija, fetoskopija, vaisiaus audinių biopsija. Magnetinis rezonansas vaisiaus vystymosi ydų diagnostikoje. Eksperimentiniai PD metodai: vaisiaus ląstelių tyrimas motinos kraujyje, trofoblasto ląstelių iš gimdos kaklelio tyrimas, celocentezė. Vaisiaus laisvos DNR tyrimas iš motinos kraujo. Metodų privalumai ir apribojimai, diagnostinės problemos. Preimplantacinė genetinė diagnostika: galimybės, tikslumas, efektyvumas, bioetinės problemos. Dirbtinio apvaisinimo procedūrų (ART, ICSI, PDG) saugumas, įgimtų anomalijų dažnis. Pagal Mendelio dėsnius paveldimų ligų PD. Daugiaveiksnių ligų PD: nervinio vamzdelio defektų, lūpos ir/ar gomurio nesuaugimų etiologija, patogenezė, diagnostinės galimybės, UG efektyvumas, profilaktika. Vaisiaus terapija ir intrauterinė įgimtų anomalijų korekcija. Genetinės moters ligos/būklės, galinčios apsunkinti nėštumą ir/ar įtakoti vaisiaus vystymąsi: fenilketonurija, cistinė fibrozė, *Marfan s.*, *Ehlers-Danlos s.*, hemoglobopatijos, *Von Willebrand* liga, miotoninė distrofija ir kt. Prenatalinės diagnostikos teisiniai ir bioetiniai aspektai.

**Klinikinė teratologija:** Galimi teratogeniniai poveikiai, baziniai teratologijos principai; teratogeneze ir įgimtos anomalijos.

#### **Rekomenduojama literatūra:**

1. Introduction to Risk Calculation in Genetic Counseling, 3<sup>rd</sup>/ I. D. Young/ Oxford University press (2006), 256 p.
2. Paveldimos medžiagų apykaitos ligos / L. Cimbališienė/ Vilniaus universitetas (2008), 272 p.
3. Practical Genetic Counselling, 7<sup>th</sup>/ P. S. Harper/ CRC Press (2010), 416 p.
4. Gorlin's Syndromes of the Head and Neck, 5<sup>th</sup>/ R. Hennekam, J. Allanson, I. Krantz/ Oxford University press (2010), 1520 p.
5. Management of Genetic Syndromes, 3<sup>rd</sup>/ S. B. Cassidy, J. E. Allanson/ WileyBlackwell (2010), 984 p.
6. Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention, and Treatment/ Ed. A. Milunsky and Jeff.M. Milunsky/ John Wiley and Sons (2010), 1171 p.
7. Akušerija ir ginekologija šeimos gydytojo praktikoje/ Sud. Drašutienė G./ UAB "Vaistų žinios" (2010), 800 p.
8. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, 4<sup>th</sup>/ R. J. McKinlay Gardner, G. R Sutherland, L. G. Shaffer/ Oxford University press (2011), 648 p.

9. Human Malformations and Related Anomalies, 3 <sup>rd</sup> / R. E. Stevenson, J. G. Hall, D. B. Everman, B. D. Solomon/ Oxford University press (2015), 1000 p.
10 Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 7 <sup>th</sup> / K. Jones, M. Jones, M. del Campo/ Saunders (2013), 1016 p.
10.Sindromologija II dalis/ A. Utkus, L. Cimbalistienė/ Vilniaus universitetas (2014), 134 p.
11.Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics, 6 <sup>th</sup> / D. Rimoin, R. Pyeritz, B. Korf/ Academic Press (2013), 4700 p.
12.Fenilketonurija, mokomoji knyga/ L. Cimbalistienė/ Vilniaus universitetas (2013), 170 p.
13.Biocheminė laboratorinė paveldimųjų medžiagų apykaitos ligų diagnostika/ J. Songailienė/ Vilniaus universitetas (2013), 236 p.
14.Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases/ N. Blau, M. Duran, M. K. Gibson, C. Dionisi-Vici/ Springer (2014), 867 p.
15.Inherited Metabolic Disease in Adults: A Clinical Guide/ C. E. M. Hollak, R. Lachmann/ Oxford University press (2016), 626 p.
16.Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and Treatment, 6 <sup>th</sup> / J. M. Saudubray, M. R. Baumgartner, J. H. Walter/ Springer (2016), 658 p.
<a href="http://www.omim.org/">http://www.omim.org/</a>
<a href="http://www.orpha.net/">http://www.orpha.net/</a>

### **Konsultuojantys dėstytojai:**

#### **1. Eglė Preiksaitienė (dr.):**

1. **Preiksaitiene E**, Männik K, Dirse V, Utkus A, Ciuladaite Z, Kasnauskiene J, Kurg A, Kucinskas V. A novel de novo 1.8 Mb microdeletion of 17q21.33 associated with intellectual disability and dysmorphic features. Eur J Med Genet. 2012 Nov;55(11):656-9.
2. **Preiksaitiene E**, Kasnauskiene J, Ciuladaite Z, Tumiene B, Patsalis PC, Kučinskas V. Clinical and molecular characterization of a second case of 7p22.1 microduplication. Am J Med Genet A. 2012 May;158A(5):1200-3.
3. **Preiksaitiene E**, Molytė A, Kasnauskiene J, Ciuladaite Z, Utkus A, Patsalis PC, Kučinskas V. Considering specific clinical features as evidence of pathogenic copy number variants. J Appl Genet. 2014 May;55(2):189-96.
4. Ciuladaite Z, **Preiksaitiene E**, Utkus A, Kučinskas V. Relatives with Opposite Chromosome Constitutions, rec(10)dup(10p)inv(10)(p15.1q26.12) and rec(10)dup(10q)inv(10)(p15.1q26.12), due to a Familial Pericentric Inversion. Cytogenet Genome Res. 2014;144(2):109-13.
5. Kasnauskiene J, Ciuladaite Z, **Preiksaitiene E**, Utkus A, Peculyte A, Kučinskas V. A new single gene deletion on 2q34: *ERBB4* is associated with intellectual disability. Am J Med Genet A. 2013 Jun;161(6):1487-90.

#### **2. Algirdas Utkus (prof. dr. HP):**

1. Nikopencius T, Kempa I, Ambrozaitytė L, Jagomägi T, Saag M, Matulevičienė A, **Utkus A**, Krjutškov K, Tammekivi V, Piekuse L, Akota I, Barkane B, Krumina A, Klovins J, Lace B, Kučinskas V, Metspalu A. Variation in *FGF1*, *FOXE1*, and *TIMP2* genes is associated with nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2011 Apr;91(4):218-25.
2. Kempa I, Ambrozaitytė L, Stavusis J, Akota I, Barkane B, Krumina A, Matulevičienė A, **Utkus A**, Kučinskas V, Lace B. Association of *BMP4* polymorphisms with non-syndromic cleft lip with or without cleft palate and isolated cleft palate in Latvian and Lithuanian populations. Stomatologija. 2014;16(3):94-101.

	<ol style="list-style-type: none"> <li>3. Guillén-Navarro E, Ballesta-Martínez MJ, Valencia M, Bueno AM, Martínez-Glez V, López-González V, Burnyte B, <b>Utkus A</b>, Lapunzina P, Ruiz-Perez VL. Two mutations in <i>IFITM5</i> causing distinct forms of osteogenesis imperfecta. <i>Am J Med Genet A</i>. 2014 May;164A(5):1136-42.</li> <li>4. Mikstiene V, Songailiene J, Byckova J, Rutkauskiene G, Jasinskiene E, Verkauskiene R, Lesinskas E, <b>Utkus A</b>. Thiamine responsive megaloblastic anemia syndrome: a novel homozygous <i>SLC19A2</i> gene mutation identified. <i>Am J Med Genet A</i>. 2015 Jul;167(7):1605-9.</li> <li>5. Stavusis J, Inashkina I, Jankevics E, Radovica I, Micule I, Strautmanis J, Naudina MS, <b>Utkus A</b>, Burnyte B, Lace B. <i>CAV3</i> gene sequence variations: National Genome Database and clinics. <i>Acta Neurol Scand</i>. 2015 Sep;132(3):185-90.</li> <li>6. Inashkina I, Jankevics E, Stavusis J, Vasiljeva I, Viksne K, Micule I, Strautmanis J, Naudina MS, Cimbalistiene L, Kucinskas V, Krumina A, <b>Utkus A</b>, Burnyte B, Matuleviciene A, Lace B. Robust genotyping tool for autosomal recessive type of limb-girdle muscular dystrophies. <i>BMC Musculoskelet Disord</i>. 2016 May 4;17:200.</li> <li>7. Mikstiene V, Jakaitiene A, Byckova J, Gradauskiene E, Preiksaitiene E, Burnyte B, Tumiene B, Matuleviciene A, Ambrozaityte L, Uktveryte I, Domarkiene I, Rancelis T, Cimbalistiene L, Lesinskas E, Kucinskas V, <b>Utkus A</b>. The high frequency of <i>GJB2</i> gene mutation c.313_326del14 suggests its possible origin in ancestors of Lithuanian population. <i>BMC Genet</i>. 2016 Feb 19;17:45.</li> </ol>
<p><b>3.</b></p>	<p><b><u>Eglė Benušienė (doc. dr.):</u></b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Liaugaudienė O, <b>Benušienė E</b>, Domarkienė I, Ambrozaitytė L, Kučinskas V. X-linked ichthyosis: differential diagnosis of low maternal oestriol level. <i>J Obstet Gynaecol</i>. 2014 Nov;34(8):737-9.</li> <li>2. Preiksaitiene E, Caro A, <b>Benušienė E</b>, Oltra S, Orellana C, Morkūnienė A, Roselló MP, Kasnauskiene J, Monfort S, Kučinskas V, Mayo S, Martinez F. A novel missense mutation in the <i>NSDHL</i> gene identified in a Lithuanian family by targeted next-generation sequencing causes CK syndrome. <i>Am J Med Genet A</i>. 2015 Jun;167(6):1342-8.</li> <li>3. Preiksaitiene E, <b>Benušienė E</b>, Ciuladaite Z, Šliužas V, Mikštienė V, Kučinskas V. Recurrent fetal syndromic spina bifida associated with 3q26.1-qter duplication and 5p13.33-pter deletion due to familial balanced rearrangement. <i>Taiwan J Obstet Gynecol</i>. 2016 Jun;55(3):410-4.</li> <li>4. Koumbaris G, Kypri E, Tsangaras K, Achilleos A, Mina P, Neofytou M, Velissariou V, Christophoulou G, Kallikas I, González-Liñán A, <b>Benusiene E</b>, Latos-Bielenska A, Marek P, Santana A, Nagy N, Széll M, Laudanski P, Papageorgiou EA, Ioannides M, Patsalis PC. Cell-Free DNA Analysis of Targeted Genomic Regions in Maternal Plasma for Non-Invasive Prenatal Testing of Trisomy 21, Trisomy 18, Trisomy 13, and Fetal Sex. <i>Clin Chem</i>. 2016 Jun;62(6):848-55.</li> <li>5. High Positive Predictive Value (PPV) of Cell-Free DNA (cfDNA) Testing in a Clinical Study of 10,000 Consecutive Pregnancies. Willems PJ, Dierickx H, Segers N, Castenmiller C, Verschueren S, DeBouille K, Vandenaeker ES, Bekedam D, Van Wijngaarden W, Engelen MC, Engelen P, Militaru M5, De Puydt H, Six S, Poeschmann P, van Rheenen-Flach LE, <b>Benušienė E</b>, Janssens PM, Wildschut H, Weber B, Landman H, Stoica S, Momirovska A, Klaassen B, Malniece I, Grinfelde I, Brezigar A, Korņejeva L, Topalov D, Boekweit L, Mestdach F, Bouwens G, Valkenburg MH, Dewulf M, Spiritus T, Top W, Badura-Stronka M, Rijnders R, Gaugler Senden I, Que DG, Vercammen E, Kuyken E, Coppens H, Schotten J, De Spiegeleer S, Vanparijs P, Witters K, Coenen M, Nuradi W, Martens S, Van den Bosch</li> </ol>

	<p>G, De Baets GGD, Wuyts KM, Janssens P, Culic V, Vulic R, Vlaemynck G, Jochems L, Muyldermans K, Albertyn P, Bovyn T, Crnogorac Ilić Z, Ilić M, Ldrissi M, Machtelinckx L, Zamani T, Smet D, Catry V, Deweert S, Anttonen AK and Vereecken A. <i>J Mol Biomark Diagn.</i> 2016, 7:3.</p> <p>6. Preiksaitiene E, <b>Benušienė E</b>, Matulevičienė A, Grigalionienė K, Utkus A, Kučinskas V. SOX9 p.Lys106Glu mutation causes acampomelic campomelic dysplasia: Prenatal and postnatal clinical findings. <i>Am J Med Genet A.</i> 2016 Mar;170(3):781-4.</p>
<p>4.</p>	<p><b><u>Aušra Matulevičienė (dr.):</u></b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Matulevičienė A</b>, Preiksaitiene E, Linkeviciene L, Radavicius M, Molyte A, Utkus A, Kucinskas V. Heterogeneity of Oral Clefts in Relation to Associated Congenital Anomalies. <i>Medicina (Kaunas).</i> 2013;49(2):61-6.</li> <li>2. Ciuladaite Z, <b>Matulevičienė A</b>, Bandanskyte A. Brazaitis A, Kasnauskiene J, Kucinskas V. Familial Distal Monosomy 5p15.3-pter With Trisomy 12q24.2-qter Resulting in Neurodevelopmental Delay and Dysmorphic Features. <i>J Child Neurol.</i> 2014 Mar;29(3):399-405.</li> <li>3. Kempa I, Ambrozaitytė L, Stavusis J, Akota I, Barkane B, Krumina A, <b>Matulevičienė A</b>, Utkus A, Kučinskas V, Lace B. Association of <i>BMP4</i> polymorphisms with non-syndromic cleft lip with or without cleft palate and isolated cleft palate in Latvian and Lithuanian populations. <i>Stomatologija.</i> 2014;16(3):94-101.</li> <li>4. A. Utkus, E. Dągyte, N. Krasovskaja, <b>A. Matulevičienė</b>, R. Manelienė, R. Jusienė, N. Šalugienė, I. Jasaitytė, S. Račkauskienė. Dauno sindromas: patarimai tėvams ir specialistams (mokymo priemonė), Vilnius, 2016.</li> <li>5. Sachwitz J, Meyer R, Fekete G, Spranger S, <b>Matulevičienė A</b>, Kučinskas V, Bach A, Luczay A, Ortiz Brüchle N, Eggermann K, Zerres K, Elbracht M, Eggermann T. <i>NSD1</i> duplication in Silver-Russell syndrome (SRS): Molecular karyotyping in patients with SRS features. <i>Clin Genet.</i> 2016 May 13.</li> <li>6. Inashkina I, Jankevics E, Stavusis J, Vasiljeva I, Viksne K, Micule I, Strautmanis J, Naudina M.S, Cimbalistiene L, Kucinskas V, Krumina A, Utkus A, Burnyte B, <b>Matulevičienė A</b>, Lace B. Robust genotyping tool for autosomal recessive type of limb-girdle muscular dystrophies. <i>BMC Musculoskelet Disord.</i> 2016 May 4;17:200.</li> <li>7. <b>Matulevičienė A</b>, Meškienė R, Morkūnienė A, Ambrozaitytė L, Meškauskas R, Garunkštienė R, Drazdienė N, Utkus A, Kučinskas V. Frame shift mutations of the <i>ZMPSTE24</i> gene in two siblings with restrictive dermopathy. <i>Clin Dysmorphol.</i> 2016 Jan;25(1):7-11.</li> </ol>

Vilniaus universiteto Medicinos, Odontologijos ir Visuomenės sveikatos kryptių mokslo doktorantūros komitetų ir Vilniaus universiteto Medicinos fakulteto Mokslo komiteto teikimu patvirtinta Medicinos fakulteto Taryboje 2016-10-18 d. protokolo Nr. (1.1.)-150000-TP-7(618).

Vilniaus universiteto Medicinos fakulteto Dekanas Prof. dr. (HP) Algirdas Utkus: