

Vaikų dislipidemijos: paplitimas, genetinių veiksnių analizė ir klinikinė reikšmė

MF Institutas: KLINIKINĖS MEDICINOS INSTITUTAS (KMI)	
1.	<p>Tematikos pavadinimas: Vaikų dislipidemijos: paplitimas, genetinių veiksnių analizė ir klinikinė reikšmė</p> <p>Title of the topic: Pediatric dyslipidemia: prevalence, analysis of genetic factors, and clinical significance</p>
2.	<p>Numatomas tematikos vadovas(-ė) / Supervisor of the topic: Prof. dr. Rimantė Čerkauskienė</p>
3.	<p>Reikalavimai pretendento išsilavinimui: Klinikinės praktikos gydytojo išsilavinimas: baigta vaikų ligų rezidentūra</p> <p>Applicant's educational requirements: Education of the clinical practice physician: pediatrics residency</p>
4.	<p>Tematikos aprašymas: Širdies ir kraujagyslių ligos (ŠKL) Lietuvoje išlieka pagrindine mirtingumo priežastimi, o dislipidemijos yra vienas svarbiausių modifikuojamų rizikos veiksnių, kurio ištakos dažnai prasideda vaikystėje. Paveldimos dislipidemijos, ypač šeiminė hipercholesterolemija, lemia ankstyvą aterosklerozės vystymąsi, tačiau Lietuvoje jos dažniausiai diagnozuojamos pavėluotai. Vaikų dislipidemijų tyrimų aktualumą didina riboti epidemiologiniai duomenys bei didelis su pradininko efektu susijusių genetinių ir neaiškios klinikinės reikšmės variantų paplitimas. Tyrimo tikslas – nustatyti dislipidemijų paplitimą 5–10 metų amžiaus vaikų populiacijoje ir įvertinti paveldimų formų genotipo ir fenotipo sąsajas. Keliami hipotezė, kad vaikų dislipidemijų, įskaitant paveldimas formas, paplitimas yra didesnis nei nustatomas klinikinėje praktikoje, o genetinė analizė leidžia patikslinti individualią ŠKL rizikos prognozę. Tai bus pirmasis Lietuvoje populiacinis vaikų dislipidemijų tyrimas, integruojantis klinikinius ir genetinius duomenis. Projektas bus vykdomas bendradarbiaujant su tarptautiniais partneriais, įskaitant Europos šeiminės hipercholesterolemijos registrą, ir jungia pediatrijos, kardiologijos, laboratorinės medicinos bei medicininės genetikos kompetencijas, sudarant prielaidas individualizuotai prevencijai ir ilgalaikei stebėsenai.</p> <p>Description of the topic: Cardiovascular diseases remain the leading cause of mortality in Lithuania, with dyslipidemia representing one of the most important modifiable risk factors, often originating in childhood. Inherited dyslipidemias, particularly familial hypercholesterolemia, drive early atherosclerosis development, yet they are commonly diagnosed late in Lithuania. The relevance of pediatric dyslipidemia research is further underscored by limited epidemiological data and a high prevalence of founder-effect-related genetic variants and variants of uncertain clinical significance. The aim of this study is to determine the prevalence of dyslipidemia in children aged 5–10 years and to assess genotype–phenotype associations in inherited forms. We hypothesize that pediatric dyslipidemia, including hereditary conditions, is more prevalent than currently recognized in clinical practice, and that genetic analysis enables more accurate individual cardiovascular risk prediction. This will be the first population-based study of pediatric dyslipidemia in Lithuania integrating clinical and genetic data. The project will be implemented in collaboration with international partners, including the European Familial Hypercholesterolemia registry, integrating expertise in pediatrics, cardiology, laboratory medicine, and medical genetics to support personalized prevention strategies and long-term patient follow-up.</p>