



**Vilniaus
universitetas**

Ligų prognozavimo algoritmai panaudojant naujos kartos sekoskaitos duomenis

2020.09 – 2026.09

Ramunė Vaišnorė, Informatikos inžinerijos IV kurso doktorantė

Vadovė – prof. dr. Audronė Jakaitienė

Visų studijų plano santrauka

Studijų metai	Egzaminai	
	Planas	Ivykdyta
I (2020/2021)	1	2
II (2021/2022)	1	0
III (2022/2023)	1	1
III-IV (2023/2024)	1	0
Akademinės atostogos 2024-03 – 2025 10		
IV (2025/2026)	1	1
Iš viso:	4	4

Studijų metai	Dalyvavimas konferencijose				Publikacijos					
	Tarptautinėse		Nacionalinėse		Su citav. rodikliu			Be citav. rodiklio		
	Planas	Ivykdyta	Planas	Ivykdyta	Planas	Ivykdyta	Būklė	Planas	Ivykdyta	Būklė
I (2020/2021)	0	0	0	1				0	1	Publikuotas LMD darbai
II (2021/2022)	1	1						0	1	Publikuotas BJMC
III (2022/2023)	1	1			1	1	Publikuota			
IV (2023/2024)	0	0			1	0				
Akademinės atostogos 2024-03 – 2025-10										
IV (2025/2026)	1				1	3	Publikuota Nature Scientific Reports ir kt.			
Iš viso:	3	2	0	1	2	4		0	2	

Ataskaitinių studijų metų darbo planas

Egzaminai 2025/2026 (II pusmetis)		
Planas	Įvykdyta	Būklė
Didžiųjų duomenų analitika, 7 kreditai (2026 m. sausis)	Taip	Išlaikytas egzaminas 2026 m. sausį, įvertinimas 10

Dalyvavimas konferencijose 2025/2026 (II pusmetis)		
Planas	Įvykdyta	Konferencijos tipas
-	-	-

Publikacijos 2023/2024 (II pusmetis)			
Planas	Įvykdyta	Būklė	Publikacijos tipas
Straipsnis recenzuojamame periodiniame mokslo leidinyje (<i>Informatica</i> ar panašiai) apie pasiūlyto naujo metodo pritaikymą naujos kartos sekoskaitos duomenims.	Ne	Rengiama	Straipsnis apie patobulintą naujos kartos sekoskaitos duomenų analizės metodą recenzuojamame žurnale.

Doktorantūros studijų pasiekimai

Dalyvavimas tarptautinėse konferencijose	
	Aprašas
1.	Ramunė Vaišnorė, Audronė Jakaitienė, Violeta Mikštienė, Gabija Mozur, „Functional pathways analysis for COVID-19 modeling: exploring Lithuanian data“, 8th Nordic-Baltic Biometrics Virtual Conference, 2021 m. birželio 7-10, Helsinkis
2.	Ramunė Vaišnorė, Audronė Jakaitienė, Violeta Mikštienė, Gabija Mazur – „Initial analysis of COVID-19 Lithuanian case-control genomic study data“, Tarptautinė Biometrijos Konferencija – IBC2022, 2022 m. liepos 10-15, Ryga
3.	Ramunė Vaišnorė, Karolis Šablauskas – „Optimization of oncohaematological germline variant calling and annotation“, Clinical Genomics and NGS, 2023 m. gegužės 6-12, Bertinoro, Italija
4.	Anikevičiūtė, Gabija; Vaišnorė, Ramunė; Ginevičienė, Valentina; Urnikytė, Alina. GWAS approach to identifying candidate genes for the elite athletic phenotype in Lithuanian population // 30th annual congress of the European College of Sport Science, 2025 m. liepos 1 – 4, Rimini, Italija

Publikacijos (tik su citavimo rodikliu)		
	Bibliografinis aprašas	Būklė
1.	Jelena Rascon, Ramune Vaisnore, Ramune Pasauliene, Zanna Kovalova, Audrone Jakaitiene, Goda Vaitkeviciene, Pediatric Hematopoietic Stem Cell Transplantation: Challenges in Small European Countries, Transplantation and Cellular Therapy, 2023, ISSN 2666-6367, https://doi.org/10.1016/j.jtct.2023.01.006 .	Publikuota
2.	Kairiene Igne, Gabriele Tarutyte, Ramune Vaisnore, Andrius Kaminskas, Tomas Petrenas, Jurgita Songailiene, Audrone Eidukaite, Evelina Gorbikova, and Jelena Rascon. "Evaluation of biomarkers for intestinal damage in pediatric acute lymphoblastic leukemia." <i>Scientific Reports</i> 15, no. 1 (2025): 16899.	Publikuota
3.	Žebrauskienė, Dovilė, Eglė Sadauskienė, Roma Purnaitė, Rūta Masiulienė, Ramunė Vaišnorė, Nomeda Bratčikovienė, Nomeda Valevičienė, Jūratė Barysienė, Audronė Jakaitienė, and Eglė Preikšaitienė. 2025. "Genotype-Phenotype Relationship in Hypertrophic Cardiomyopathy" <i>Genes</i> 16, no. 9: 1090. https://doi.org/10.3390/genes16091090	Publikuota
4.	Dragūnė E, Morkūnaitė A, Trakymas GB, Vaišnorė R, Šaulytė Trakymienė S. Pediatric Intravenous Iron Therapy: Evaluating the Safety and Efficacy of Iron Isomaltoside and Low-Molecular-Weight Dextran. <i>Pediatr Blood Cancer</i> . 2025 Sep 30:e32093. doi: 10.1002/pbc.32093. Epub ahead of print. PMID: 41029904.	Publikuota

Bendrųjų gebėjimų ugdymas

- Praktiniai mokymai apie projektų rengimą – 0,25 ECTS (2020-10-16);
- Mokslinių rezultatų publikavimas pagal formalaus vertinimo reikalavimus – 0,1 ECTS (2020-11-10);
- Atvirosios prieigos kompetencijų tobulinimas – 0,2 ECTS (2020-11-10);
- Mokslinių tyrimų duomenų valdymo dirbtuvės – 0,25 ECTS (2020-12-03);
- Mokslo komunikacija (angl. *science communication*) – 0,3 ECTS (2021-06-30);
- Verslumo įrankių kūrybinės dirbtuvės – 1 ECTS (2022-05-27 ir 2022-06-03);
- Duomenų vizualizavimas su R – 1,25 ECTS (2023-03-29 – 2023-04-26);
- **Viso:** 3,35 ECTS.

Mokslinių tyrimų ir disertacijos rengimo etapai

	Darbo pavadinimas	Atlikimo terminai	Pastabos
2	2.4. <u>Gautų duomenų analizė, apibendrinimas, išvadų parengimas:</u> 1. Algoritmų tikslumo įvertinimas, palyginimas su kitų autorių metodais, atrinktais remiantis išanalizuota mokslinė literatūra. 2. Gautų rezultatų apibendrinimas. 3. Išvadų parengimas.	2023 m. sausio mėn. – 2023 m. gegužės mėn. 2023 m. birželio mėn. – 2024 m. sausio mėn.	Papildyta literatūros analizė apie skystą biopsiją, cirkuliuojančią navikinę DNR, jos aptikimo metodus. Pradėtas tobulinti somatinių mutacijų identifikavimo limfoma sergančių pacientų skystoje biopsijoje algoritmas, panaudojant naujos kartos sekoskaitą.
3	Atskirų daktaro disertacijos dalių (tyrimo metodikos, rezultatų, ginamų teiginių, išvadų, ir kt.) parengimas: 1. Tyrimų apžvalga ir analizė. 2. Tyrimo metodikos sudarymas. 3. Teorinis tyrimas. 4. Empirinis tyrimas. 5. Gautų duomenų analizė, apibendrinimas. 6. Išvados, įvadas, literatūros sąrašas.	2025 m. spalio mėn.– 2026 m. gegužės mėn.	Atliekamas ir aprašomas empirinis konvoliuciniais neuroniniais tinklais paremto metodo somatinių mutacijų aptikimo limfoma sergančių pacientų skystoje biopsijoje tyrimas.

Tyrimo objektai:

- ❖ Naujos kartos sekoskaitos genetiniai duomenys;
- ❖ Neuroniniais tinklais paremtas algoritmas somatinių variantų identifikavimui skystoje biopsijoje.

Tyrimo tikslas:

- Sukurti onkohematologinėmis ligomis sergančių pacientų somatinių genetinių variantų identifikavimo skystoje biopsijoje algoritmą panaudojant naujos kartos sekoskaitos duomenis.

Tyrimo uždaviniai

- Atlikti panašių jau egzistuojančių algoritmų analizę;
- Sukurti naujos kartos sekoskaitos duomenų apdorojimo ir paruošimo modeliui strategiją;
- Sukurti ir optimizuoti giliaisiais neuroniniais tinklais paremto genetinių variantų klasifikavimo algoritmą;
- Testuoti sukurto algoritmo veikimą įvertinant somatinių variantų aptikimo tikslumą ir jautrumą;
- Koreguoti sukurtą algoritmą atsižvelgiant į testavimo rezultatus;
- Validuoti patobulintą algoritmą su naujais naujos kartos sekoskaitos duomenimis atliekant klinikinę validaciją;
- Palyginti sukurto algoritmo veikimą su jau egzistuojančiais algoritmais.

Per pusmetį gauti moksliniai rezultatai

- Pradėtas kurti konvoliuciniu neuroniniu tinklu (KNT) paremtas algoritmas somatinių genetinių variantų identifikavimui limfoma sergančių pacientų skystoje biopsijoje.
- Papildyta metodikos dalis apie KNT paremtą somatinių ir germinacinių genetinių variantų klasifikavimo modelio kūrimą, įvesties duomenų tyrimą, augmentacijų apmokymo ir testavimo procesuose įtaką modelio veiksmingumui.
- Pateikta santrumpa į Europos žmogaus genetikos konferenciją (European Human Genetics Conference, ESHG), šių metų birželio 13-16 d. vyksiančią Švedijoje.
- Ruošiama publikacija apie giliųjų NT pritaikymą somatinių mutacijų aptikimui limfoma sergančių pacientų laisvai plazmoje cirkuliuojančioje DNR.

Skysta biopsija

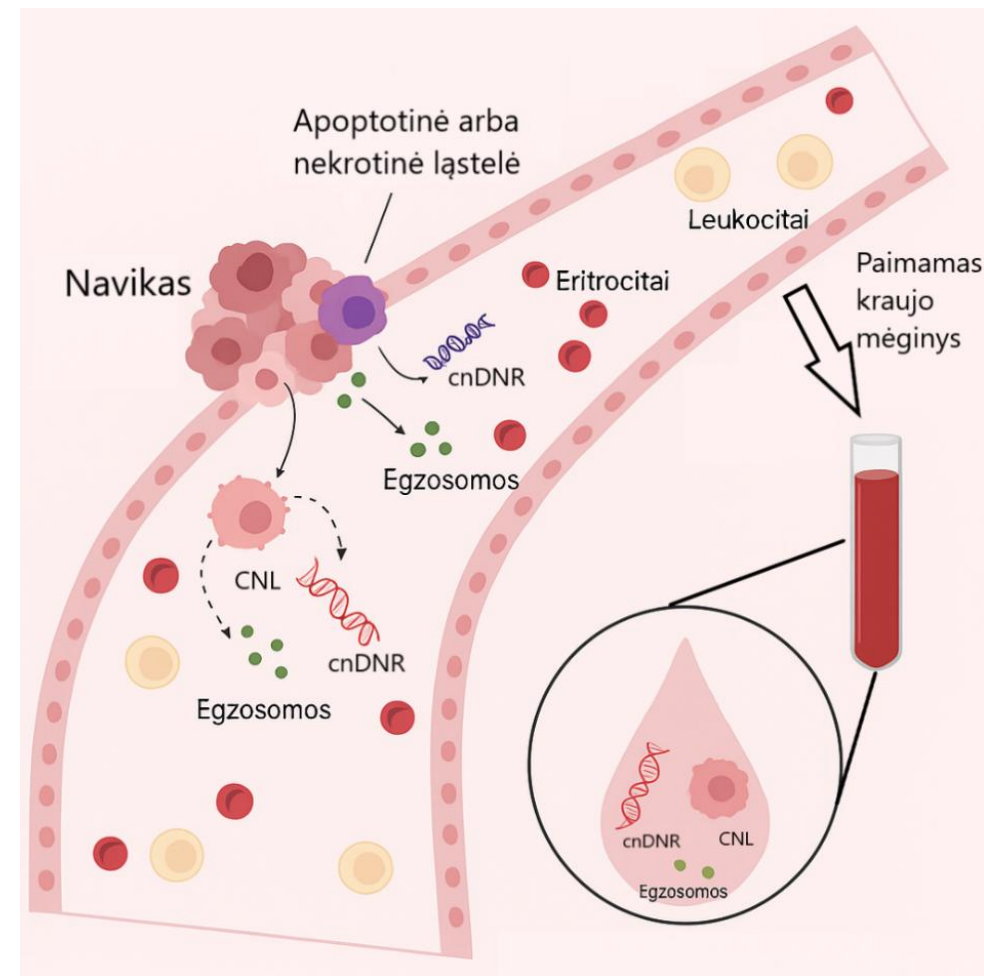
Skysta biopsija (SB) – neinvazyvus tyrimas, tiriantis bet kurį organizmo skystį, dažniausiai kraują, siekiant aptikti ir stebėti vėžinius susirgimus.

Navikas į kraujotaką gali išskirti:

- cirkuliuojančias naviko ląsteles (CNL),
- po navikinių ląstelių žūties išsiskyrusią cirkuliuojančią navikinę DNR (cnDNR),
- egzosomas, kuriose taip pat gali būti navikinės DNR.

Plazmoje randamų cnDNR savybės:

- trumpi DNR fragmentai (~70-200 bp),
- gyvavimo pusperiodis 16 min – 2,5 val,
- somatinės mutacijos tapачios navikui ir parodo realaus laiko situaciją auglyje.



Problematika

- Aptikti retas išskirtis duomenyse – mažo dažnio somatinės mutacijas.



Ref	Sveiko	Naviko
-----	--------	--------

A	A	A
C	T	T
T	G	G
G	C	A
C	A	A
A	A	A
A	T	T

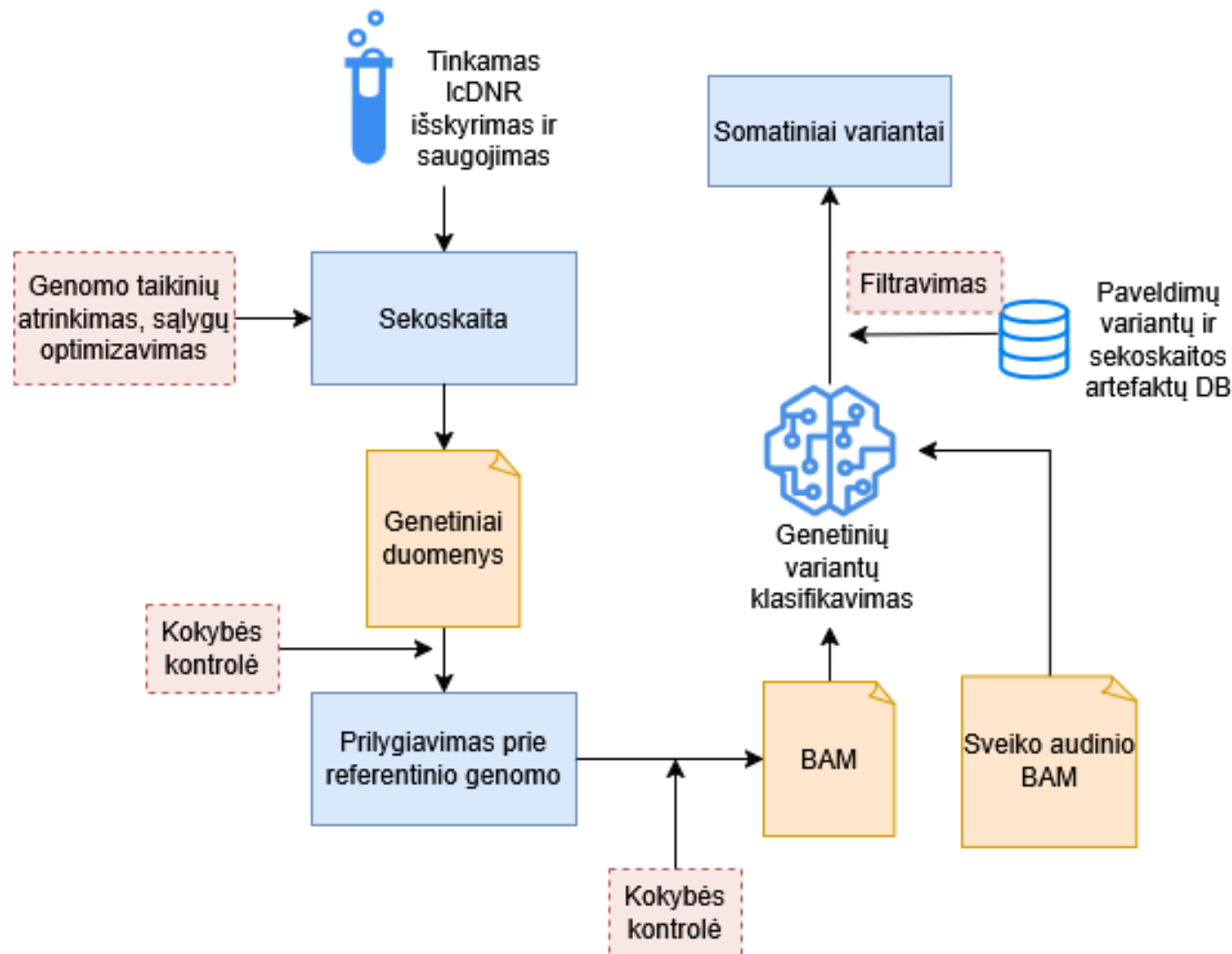
T – germinacinis pokytis

G – somatinis pokytis

Somatinių variantų identifikavimo schema

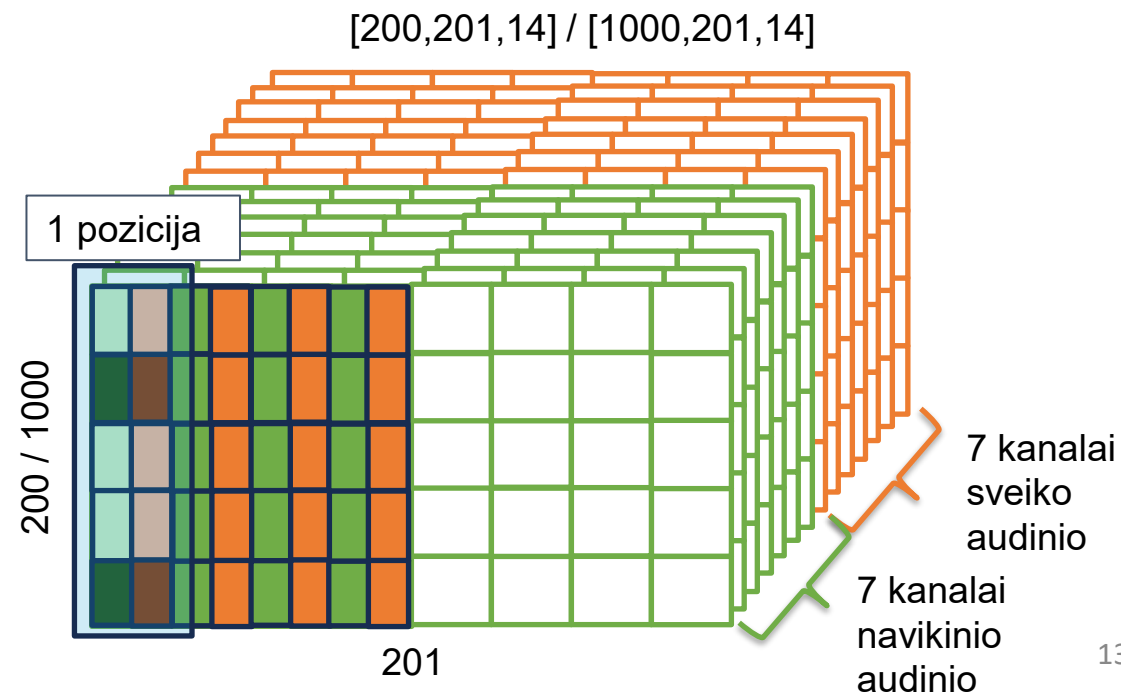
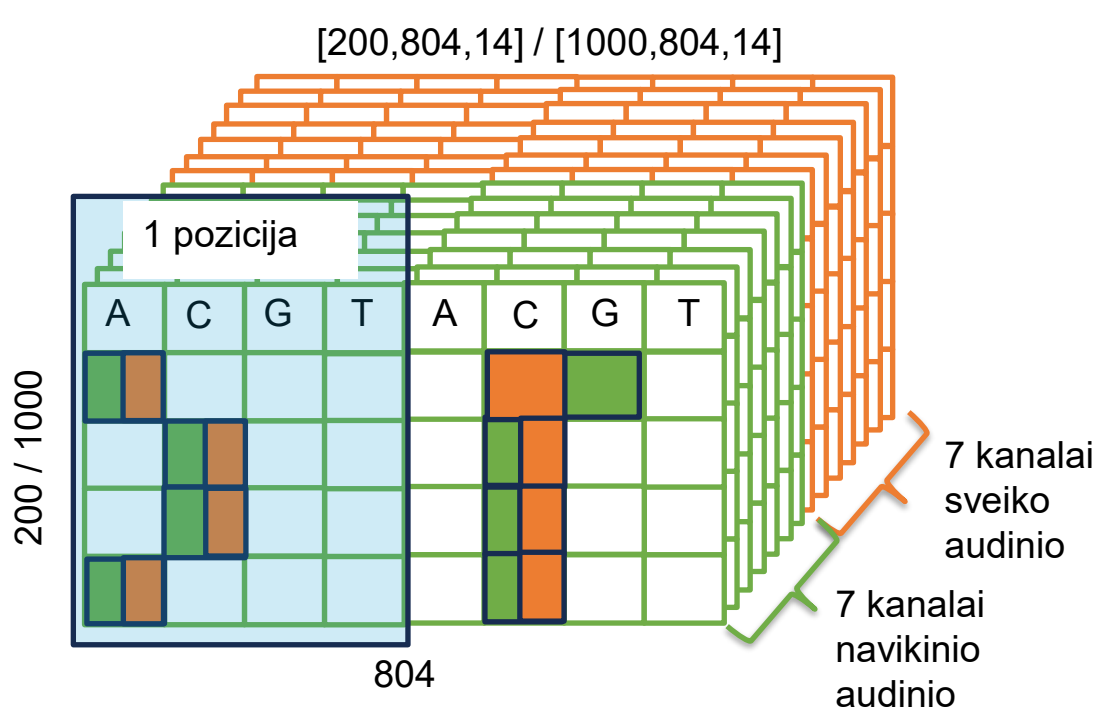
Dvi pagrindinės dalys:

- 1) Laboratorinė (laisvai cirkuliuojančios DNR išskyrimas ir sekoskaitos strategijos pritaikymas);
- 2) Duomenų analizės (bioinformatinis genetinių duomenų apdorojimas, genetinių variantų klasifikavimas).

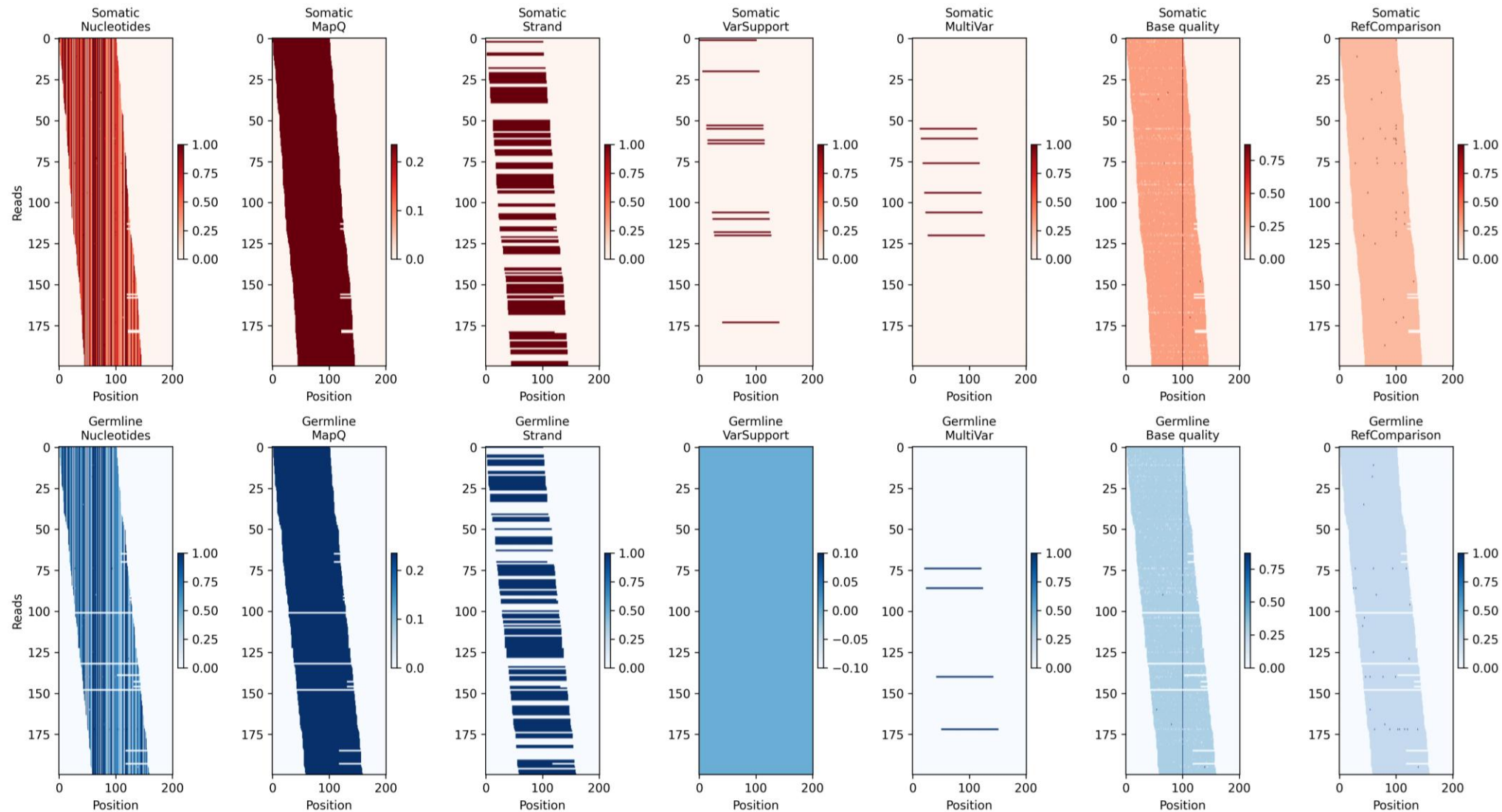


Duomenų apdorojimas

- KNT pritaikymas tiksliau klasifikuoti somatines DNR molekules lyginant su jau egzistuojančiais metodais skystai biopsijai.
- KNT pritaikymas aukšto padengimo duomenims – tiriamos įvesties duomenų paruošimo strategijos.



Tenzoriaus požymių kanalų reprezentacija



Kito pusmečio darbo planas

Darbo pavadinimas		Atlikimo terminai
3	Atskirų daktaro disertacijos dalių (tyrimo metodikos, rezultatų, ginamų teiginių, išvadų, ir kt.) parengimas: 1. Tyrimų apžvalga ir analizė. 2. Tyrimo metodikos sudarymas. 3. Teorinis tyrimas. 4. Empirinis tyrimas. 5. Gautų duomenų analizė, apibendrinimas. 6. Išvados, įvadas, literatūros sąrašas.	2025 m. spalio mėn.– 2026 m. gegužės mėn.
4	Daktaro disertacijos parengimas ir svarstymas padalinyje	2026 m. birželio mėn.
5	Daktaro disertacijos gynimas	2026 m. rugsėjo mėn.

Egzaminai	Dalyvavimas konferencijose	Publikacijos
	Dalyvavimas tarptautinėje mokslinėje konferencijoje	Publikacija indeksuojamame žurnale (Informatica ar panašiam)



**Vilnius
University**

Ar turite klausimų?

Kontaktai: ramune.vaisnore@mif.stud.vu.lt