

Riska alēļu analīze pacientiem ar vēnu trombozēm Latvijā

Irina Kajuna^{1,2}, *Vita Rovīte*³, *Liene Ņikitina-Zaķe*³,
*Jānis Kloviņš*³, *Helēna Mikažāne*¹, *Valda Staņēviča*¹

¹ Rīgas Stradiņa universitāte, Latvija

² Baltijas vēnu klīnika, Latvija

³ Latvijas Biomedicīnas pētījumu un studiju centrs, Latvija

Ievads. Vairāki viena nukleotīda polimorfismi (*Single Nucleotide Polymorphisms* – SNPs) ir saistīti ar paaugstinātu vēnu trombozes risku (*El-Galaly et al.*, 2013). Ir pierādīta ģenētiskā riska faktora F5 rs6025 (V. Leidena faktors) mutācija vai koagulācijas inhibitoru nepietiekamība pacientiem ar vēnu trombozēm (VT), kura sastopama aptuveni 30% gadījumu pacientiem ar VT (*Rosendaal*, 1999).

Darba mērķis, materiāls un metodes. Izpētīt riska alēles (RA) Latvijas pacientiem ar VT F5 (rs6025), F2 (rs1799963), SELE (rs5361), SERPINC1 (rs2227589), FGG (rs20066865), CYP4V2 (rs13146272), F11 (rs2289252), GP6 (rs1613662) gēnos. Pētāmā grupā iesaistīti 99 VT pacienti, kontroles grupā – 99 veseli indivīdi. Genotipēšana tika veikta, izmantojot *TaqMan* SNP genotipēšanas reaģentu komplektu PCR reālā laikā. Statistiskā analīze tika veikta ar programmatūru *Plink 1.06*. Loģistiskās regresijas analīzē lietots aditīvais pārmantojamības modelis, kas koriģēts pēc dzimuma, vecuma un ķermeņa masas indeksa (ĶMI).

Rezultāti. Analizēti 99 pacientu dati ar diagnosticētu VT un to saistību ar 8 gēnu RA. Pētījuma un kontroles grupās bija 35 vīrieši (35%) un 64 sievietes (65%). Pētāmās grupas VT pacientu vidējais vecums bija $56,2 \pm 14,7$ gadi, ĶMI – $28,6 \pm 5,6$, bet kontroles grupas indivīdu vidējais vecums – $56,1 \pm 15,3$ gadi, ĶMI – $29,3 \pm 5,3$. VT pacientu paraugkopa būtiski neatšķiras no kontroles grupas ne pēc dzimuma proporcijas, ne vidējā ĶMI. Vidusmēra pacienti abās grupās bija pusmūža vecuma sievietes ar paaugstinātu ĶMI. Visi genotipētie polimorfismi atbilda Hārdija-Veinberga vienādojumam un pirmreizējās SNP genotipēšanas efektivitāte bija virs 98,8%. Analizējot gēnus, atrada RA SERPINC1 (rs2227589) ($p = 0,043$, OR = 0,5); F11 (rs2289252) ($p = 0,0004$, OR = 2,19); F5 (rs6025) ($p = 0,1557$, OR = 2,58); F2 (rs1799963) ($p = 0,226$, OR = 2,81); SELE (rs5361) ($p = 0,528$, OR = 0,78); FGG (rs20066865) ($p = 0,156$, OR = 1,38); CYP4V2 (rs13146272) ($p = 0,951$, OR = 0,98); GP6 (rs1613662) ($p = 0,877$, OR = 1,058).

Secinājumi.

1. Pacientiem ar VT tika konstatēta statistiski nozīmīga saistība ar riska alēli vēnu trombozēm F11 (rs2289252) gēnā.
2. Riska alēle SERPINC1 (rs2227589) gēnā nav statistiski ticama, jo neapstiprinās saistība ar permutācijas testu, izmantojot Bonferoni korekciju.