

Atsevišķa nukleotīda polimorfisms pacientiem ar dziļo vēnu trombozi

Irina Kajuna^{1,2}, Vita Rovīte³, Liene Ņikitina-Zaķe³,
Jānis Kloviņš³, Helēna Mikažāne¹, Valda Staņēviča¹

¹ Rīgas Stradiņa universitāte, Latvija

² Baltijas vēnu klīnika, Latvija

³ Latvijas Biomedicīnas pētījumu un studiju centrs

Ievads. Vairāku atsevišķu nukleotīdu polimorfisms (*single nucleotide polymorphisms* (SNP)) ir saistīts 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 dziļo vēnu trombozi (DVT), kura sastopama aptuveni 30% pacientu ar DVT [*Rosendaal, 1999*].

Darba mērķis. Izpētīt SNP gēniem *F5 (rs6025)*, *F2 (rs1799963)*, *SELE (rs5361)*, *SERPINC1 (rs2227589)*, *FGG (rs20066865)*, *CYP4V2 (rs13146272)*, *F11 (rs2289252)*, *GP6 (rs1613662)* pacientiem ar DVT.

Materiāls un metodes. Tika apkopoti dati par 52 pacientiem, kam ir apstiprināta DVT. Pacientu vidējais vecums $59,9 \pm 15,2$ gadi un ķermeņa masas indekss (ĶMI) $32,4 \pm 26,2$. Kontroles grupā tika iekļauti 235 cilvēki (110 vīrieši un 125 sievietes), kuru vidējais vecums $53,1 \pm 14,1$ gads un ĶMI $28,12 \pm 4,96$. Genotipēšana tika veikta, izmantojot biosistēmu ar *TaqMan* SNP genotipēšanas pārbaudi (*Biosystems TaqMan SNP Genotyping Assay*) reāllaikā PCR sistēmā. Statistiskā analīze tika veikta ar programmu *Plink 1.06*. Logistiskās regresijas analīzē lietots aditīvais pārmantojamības modelis, kas koriģēts pēc dzimuma, vecuma un ķermeņa masas indeksa.

Rezultāti. Starp DVT pacientiem 32 bija sievietes (62%) un 20 – vīrieši (38%). Analizējot SNP pacientiem ar DVT, *F5 (rs6025)* gēna polimorfisms bija sastopams ticami biežāk nekā kontroles grupā: $p = 0,017$, OR = 4,37. Polimorfisms gēnos *SERPINC1 (rs2227589)*, *FGG (rs20066865)*, *F11 (rs2289252)* parādīja būtisku saistību ar dziļo vēnu trombozi – *SERPINC1 (rs2227589)*, $p = 0,05$, OR = 0,41; *FGG (rs20066865)*, $p = 0,018$, OR = 1,79; *F11 (rs2289252)*, $p = 0,028$, OR = 1,65, taču nelielās grupas dēļ šī saistība neizturēja permutācijas testu un Bonferroni korekciju. Polimorfisms gēnos *F2 (rs1799963)*, *SELE (rs5361)*, *CYP4V2 (rs13146272)*, *GP6 (rs1613662)* neuzrādīja ticamu saistību ar DVT.

Secinājumi.

1. Pacientiem ar DVT tika konstatēta statistiski nozīmīga saistība ar *F5 (rs6025)* gēna polimorfismu.
2. Polimorfisms gēnos *SERPINC1 (rs2227589)*, *FGG (rs20066865)* un *F11 (rs2289252)* parādīja būtisku saistību ar dziļo vēnu trombozi, taču nepieciešama lielāka pacientu grupa, lai apstiprinātu šo saistību.