

PITX2 gēna variāciju asociācija ar kreisā priekškambara tilpuma indeksu pacientiem ar mirdzaritmiju

**Irina Rudaka^{1,2}, Dmitrijs Rots¹, Arturs Uzars³,
Oskars Kalējs², Ina Audže⁴, Linda Gailīte¹**

¹Rīgas Stradiņa universitāte, Molekulārās ģenētikas zinātniskā laboratorija, Latvija

²Paula Stradiņa Klīniskā universitātes slimnīca, Latvijas Kardioloģijas centrs

³Rīgas Stradiņa universitāte, Molekulārās ģenētikas laboratorija, Latvija

⁴Madonas slimnīca, Latvija

Ievads. Daudzi pētījumi rāda, ka variācijas *PITX2* gēnā asociējas ar mirdzaritmijas risku. Taču mehānisms, kas nodrošina šo saistību, nav skaidrs. Pētījumos dzīvnieku modeļos tika pierādīts, ka samazināta *PITX2* ekspresija ir saistīta ar kreisā priekškambara dilatāciju, kas savukārt ir mirdzaritmijas riska faktors. Kreisā priekškambara lielumu izvērtē transtorakālajā ehokardiogrāfijā, novērtējot kreisā priekškambara tilpuma indeksu (LAVI, angļu val. *left atrial volume index*).

Darba mērķis, materiāls un metodes. Darba mērķis bija noteikt asociāciju starp *PITX2* gēna variācijām rs2200733 un rs6838973 ar kreisā priekškambara tilpuma indeksu pacientiem ar mirdzaritmiju. Pētījumā tika iekļauti 142 pacienti ar nevalvulāru mirdzaritmiju, kuri iestājās Latvijas Kardioloģijas centrā sinusa ritma atjaunošanai ar elektroimpulsu terapiju. Pirms procedūras pacientiem tika veikta transtorakālā ehokardiogrāfija un noteikts LAVI. DNS tika izdalīta no asins paraugiem, izmantojot komplektu *innuPREP Blood DNA Mini Kit (Analytik Jena AG, Vācija)*. *PITX2* variāciju genotipēšana tika veikta, izmantojot HRM (angļu val. *high-resolution melting*) metodi.

Rezultāti. Retāk sastopamo alēļu biežums pētāmajā grupā bija 0,8 (rs6838973 – T alēle) un 0,46 (rs2200733 – T alēle). Vidējais LAVI lielums bija $39,98 \pm 10,44$ ml/m². Statistiski ticama LAVI atšķirība tika novērota rs2200733 aditīvajā (salīdzinot vidējo LAVI starp CC ($42,28 \pm 10,31$ ml/m²), CT ($39,0 \pm 11,33$ ml/m²) un TT ($36,29 \pm 5,28$ ml/m²) genotipiem, $p = 0,031$) un dominantajā iedzimšanas modelī (salīdzinot vidējo LAVI starp CC ($42,28 \pm 10,31$ ml/m²) un CT + TT ($38,68 \pm 10,79$ ml/m²) genotipiem, $p = 0,009$). Recesīvajā iedzimšanas modelī atšķirība nav statistiski ticama ($p = 0,248$). Veicot korekciju attiecībā uz potenciālajiem jaucējfaktoriem – vecumu, arteriālās hipertensijas esamību un mirdzaritmijas ilgumu, statistiski ticami rezultāti saglabājās tikai dominantajā iedzimšanas modelī ($p = 0,041$). Nevienā no rs6838973 iedzimšanas modeļiem netika novērota statistiski ticama LAVI atšķirība ($p > 0,05$).

Secinājumi. *PITX2* variācija rs2200733 dominantajā modelī ir saistīta ar mazāku kreisā priekškambara tilpuma indeksu pacientiem ar mirdzaritmiju.