

Povezanost genetičkog polimorfizma metilen-tetrahidrofolatne reduktaze (*MTHFR-677* i *MTHFR-1298*) s okluzivnom arterijskom bolešću i dubokom venskom trombozom u Makedonaca

Igor Spiroski, Sashko Kedev, Slobodan Antov, Todor Arsov, Marija Krstevska, Sloboda Dzhekova-Stojkova, Stojanka Kostovska, Dejan Trajkov, Aleksandar Petlichkovski, Ana Strezova, Olivija Efinska-Mladenovska, Mirko Spiroski

CMJ 2008;49:39-50

Cilj Ispitati moguću povezanost genetičkog polimorfizma metilen-tetrahidrofolatne reduktaze (*MTHFR-677*, *MTHFR-1298*) s okluzivnom arterijskom bolešću i dubokom venskom trombozom u Makedonaca.

Postupci Radili smo s 83 zdrave osobe, 76 bolesnika s okluzivnom arterijskom bolešću i 67 bolesnika s dubokom venskom trombozom. Od njih su prikupljeni su uzorci krvi i iz leukocita je izolirana DNA. Mutacije gena za *MTHFR* identificirane su testom CVD StripAssay (ViennaLab, Labordiagnostika GmbH, Beč, Austrija), a za analizu je uporabljen sustav za genetičku analizu PyPop. Potom su izračunani Pearsonove *P* vrijednosti, grubi omjer izgleda (*odds ratio*, OR) i Waldovi 95% intervali pouzdanosti (*confidence intervals*, CI).

Rezultati Frekvencija alela *C* lokusa za *MTHFR-677* bila je 0,575 u bolesnika s dubokom venskom trombozom, 0,612 u onih a okluzivnom arterijskom bolešću i 0,645 u zdravih osoba. Frekvencija alela *T* lokusa za *MTHFR-677* bila je niža u zdravih osoba (0,355) nego u bolesnika s okluzivnom arterijskom bolešću (0,388) i dubokom venskom trombozom (0,425). Frekvencija alela *A* u lokusu *MTHFR-1298* bila je 0,729 u zdravih osoba, 0,770 u bolesnika s okluzivnom arterijskom bolešću i 0,746 u bolesnika s dubokom venskom trombozom. Frekvencija alela *C* lokusa za *MTHFR-1298* bila je 0,271 u zdravih osoba, 0,230 u bolesnika s okluzivnom arterijskom bolešću i 0,425 u bolesnika s dubokom venskom trombozom. Nije opažena povezanost polimorfizma *MTHFR-677* i *MTHFR-1289* s okluzivnom arterijskom bolešću ili dubokom venskom trombozom, nego se samo pokazao protektivni učinak diplotipa *MTHFR/CA:CC* za okluzivnu arterijsku bolest.

Zaključak Osim protektivnoga učinka diplotipa *MTHFR/CA:CC* za okluzivnu arterijsku bolest, nismo našli značajnu povezanost polimorfizma lokusa *MTHFR-677* i *MTHFR-1289* s okluzivnom arterijskom bolešću i dubokom venskom trombozom.