

## Genomska studija povezanosti antropometrijskih svojstava na otoku Korčuli, Hrvatska

*Ozren Polašek, Ana Marušić, Krešimir Rotim, Caroline Hayward, Veronique Vitart, Jennifer Huffman, Susan Campbell, Stipan Janković, Mladen Boban, Zrinka Biloglav, Ivana Kolčić, Vjekoslav Krželj, Janoš Terzić, Lana Matec, Gordan Tometić, Dijana Nonković, Jasna Ninčević, Marina Pehlić, Jurica Žedelj, Vedran Velagić, Danica Juričić, Iva Kirac, Sanja Belak Kovačević, Alan F. Wright, Harry Campbell, Igor Rudan*

**Cilj** Genomskom studijom povezanosti odrediti genetske varijante koje određuju 6 antropometrijskih svojstava: tjelesnu visinu, tjelesnu težinu, indeks tjelesne mase i opsege nadlaktice, struka i bokova.

**Postupci** Istraživanje je provedeno na izoliranoj populaciji otoka Korčule, Hrvatska, a obuhvatilo je 898 odraslih ispitanika koji su 2007. sudjelovali u širem genetskom epidemiološkom istraživanju uporabom analize DNA. Antropometrijska mjerenja provedena su u skladu s međunarodno prihvaćenim postupcima. Ispitanici su genotipizirani s pomoću čipa HumanHap 370CNV proizvedenog u Illumini, za opsežnu analizu genoma, koji sadrži 316,730 pojedinačnih nukleotidnih polimorfizama (engl. *SNP*).

**Rezultati** Jedanaest SNP-ova bilo je povezano s istraživanim svojstvima na razini  $P < 10^{-5}$ . SNP rs7792939 u genu *ZNF498* bio je povezan s tjelesnom težinom, opsegom bokova i nadlaktice ( $P = 3,59-5,73 \times 10^{-6}$ ), a rs157350 u genu *SGCD* s opsegom nadlaktice i kukova ( $P = 3,70-6,08 \times 10^{-6}$ ). Varijante u *CRIM1*, genu koji regulira dostavu koštanih morfologenih proteina na površinu stanica, i u *ITGAI*, genu koji je uključen u regulaciju proliferacije mezenhimalnih matičnih stanica i proizvodnju hrskavice, bili su također povezani s opsegom nadlaktice ( $P = 7,82$ , odnosno  $9,68 \times 10^{-6}$ ). Nađena je i povezanost između gena *SEZ6L2* i *MAX* i opsega struka, *XTP6* i opsega nadlaktice, i *AMPA1/GRIA1* i visine.

**Zaključak** Iako istraživanje nije imalo dovoljnu snagu da ustanovljene povezanosti dosegnu formalnu razinu značajnosti u uvjetima mnogostrukog testiranja nezavisnih varijabla, višestruko potvrđena povezanost između varijanti *CRIM1* i *ITGAI* i niza antropometrijskih svojstava čini te varijante iznimno zanimljivim za daljnje proučavanje. U izoliranim populacijama, zbog povećane neravnoteže povezanosti između odabranih genetskih biljega, formalan prag značajnosti je previsok, a drukčija učestalost alela može pridonijeti lakšoj identifikaciji varijanti negoli u ne-izoliranim populacijama.