

Uobičajena inačica gena za miocilin povezana je s visokom kratkovidnošću u izoliranoj populaciji otoka Korčule u Hrvatskoj

Zoran Vataavuk, Jelena Škunca Herman, Goran Benčić, Biljana Andrijević Derk, Valentina Lacmanović Lončar, Ivanka Petric Vicković, Kajo Bućan, Krešimir Mandić, Antonija Mandić, Ivan Škegro, Jasna Pavičić Astaloš, Ivana Merc, Miljenka Martinović, Petra Kralj, Tamara Knežević, Katja Barać-Juretić, Lina Zgaga

Cilj Istražiti povezanost između genetskih varijanti u genima miocilin i kolagen tipa I alfa I i visoke kratkovidnosti u izoliranoj otočkoj populaciji.

Postupci U istraživanje smo uključili 944 ispitanika iz genetičkog epidemiološkog istraživanja provedenog na otoku Korčuli, Hrvatska. Odabrali smo dva pojedinačna nukleotidna polimorfizma (SNP) iz našeg niza SNP-a za proširenu pretragu genoma za koje je ranije utvrđeno da su povezani s visokom kratkovidnošću. Uporabili smo ih da potvrdimo prijašnje tvrdnje o povezanosti.

Rezultati U analizu smo uključili 19 slučajeva visoke kratkovidnosti koju smo definirali kao refrakciju od ≤ -6.00 dioptrija. Pokazali smo da rs2075555 na genu *COL1A1* nije povezan s visokom kratkovidnošću. Nasuprot tomu, rs2421853 u genu miocilin pokazao se značajno povezanim i u bivarijatnoj analizi ($P=0.006$) i u analizi prilagođenoj prema dobi i spolu ($P=0.049$).

Zaključak Miocilin može objasniti fiziološke puteve koji vode do nastanka glaukoma i visoke kratkovidnosti. Budući da su naši nalazi dobiveni na uzorku razmjerno niske snage, potrebna su dalja istraživanja koja bi potvrdila naše rezultate.