

## **Učestale varijante gena SLC17A3 utječu na intra-personalne varijacije u razini mokraćne kiseline u longitudinalnoj vremenskoj seriji**

*Ozren Polašek, Iris Jerončić, Rosanda Mulić, Zorana Klišmanić, Marina Pehlić, Tatijana Zemunik, Ivana Kolčić*

**Cilj** Istražiti je li intrapersonalna varijacija koncentracije serumske mokraćne kiseline pod utjecajem gena za koje su presječna istraživanja pokazala da su povezani s koncentracijom mokraćne kiseline.

**Postupci** U istraživanje je uključeno 92 sudionika iz izolirane zajednice hrvatskog otoka Visa. Za svakog sudionika na raspolaganju smo imali dva mjerenja koncentracije mokraćne kiseline, jedno iz 2002. i jedno iz 2003. Promjene koncentracije mokraćne kiseline korelirane su s 8 gena za koje je utvrđeno da utječu na koncentraciju: PDZK1, GCKR, SLC2A9, ABCG2, LRRC16A, SLC17A3, SLC16A9, i SLC22A12.

**Rezultati** U 13 sudionika (14%) promjena koncentracije mokraćne kiseline bila je veća od 130  $\mu\text{mol/L}$ . Veća varijabilnost koncentracije mokraćne kiseline primjećena je u žena (koeficijent varijacije 49% nasuprot 12% u muškaraca). Dva polimorfizma pojedinačnog nukleotida (SNP) koja pripadaju genu SLC17A3 (rs9393672 i rs942379) bila su značajno povezana s promjenama koncentracije mokraćne kiseline u žena. Ta dva SNP-a objasnila su 0,2-1,3% varijance za mjerenja iz 2002. ili 2003. i 1,1-1,8% varijance prosječne vrijednosti tih dvaju mjerenja.

**Zaključak** Ponovljena mjerenja daju mogućnost da se poveća postotak objašnjene varijance i pridonose razumijevanju koncepta „nevidljive nasljednosti.“ Iako je za veći broj gena pokazano utjecaj na serumsku koncentraciju mokraćne kiseline, SLC17A3 ima važnu ulogu u određivanju varijacije serumske koncentracije mokraćne kiseline koja se dobije ponovljenim mjerenjima.