

Povezanost polimorfizama *NOS3* tag s hipoksično-ishemičnom encefalopatijom

Radenka Kuzmanić Šamija, Dragan Primorac, Biserka Rešić, Bernarda Lozić, Vjekoslav Krželj, Maja Tomasović, Eugenio Stoini, Ljubo Šamanović, Benjamin Benzon, Marina Pehlić, Vesna Boraska, Tatijana Zemunik

Cilj Odrediti povezanost gena *NOS3* s hipoksično-ishemičnom encefalopatijom (HIE).

Postupci Istraživanje je uključilo 110 rodbinski nepovezane djece rođene na vrijeme i prije vremena (69 dječaka i 41 djevojčicu) s HIE i 128 djece rođene na vrijeme i prije vremena (60 dječaka i 68 djevojčica) bez ikakvih neuroloških problema nakon druge godine života. Djeca s perinatalnom HIE ispunjavala su dijagnostičke kriterije za perinatalnu asfiksiju. Sva djeca su primljena u Sveučilišnu bolnicu u Splitu između 1992. i 2008. Analizirali smo 6 tagirajućih pojedinačnih nukleotidnih polimorfizama (engl., SNP) na genu *NOS3* (rs3918186, rs3918188, rs1800783, rs1808593, rs3918227, rs1799983) uz SNP rs1800779, koji je već ranije povezan s *NOS3*. Genotipiziranje je provedeno uz pomoć polimerazne lančane reakcije. Analize povezanosti provedene su na osnovi alelne i genotipske distribucije.

Rezultati Nijedan SNP-a nije pokazao alelnu povezanost s HIE. SNP rs1808593 je pokazao genotipsku povezanost ($P=0,008$), a rs1800783-rs1800779 TG haplotipsku povezanost s HIE ($P<0,001$). Istraživanje je imalo 80% statističku snagu ($\alpha=0,05$) da ustvrdi učinak s omjerom izgleda (engl., OR)=2,07 za rs3918186, OR=1,69 za rs3918188, OR=1,70 za rs1800783, OR=1,80 za rs1808593, OR=2,10 za rs3918227, OR=1,68 za rs1800779, i OR=1.76 za rs1799983, pretpostavivši aditivni model.

Zaključak Usprkos malom broju bolesnika s HIE-om, utvrdili smo haplotipsku i genotipsku povezanost polimorfizama *NOS3* s HIE-om.