Asocijacija polimorfnih varijanti gena transportera ponovne pohrane serotonina s Crohnovom bolesti: retrospektivno istraživanje parova

**Cilj** Analizirati distribuciju polimorfizama gena *SLC6A4* kod pacijenata s Crohnovom bolesti i njihovu povezanost s tom bolesti.

**Postupci** Odredili smo prisutnost/odsutnost polimorfnih promotorskih varijanti (*5-HTTLPR, rs25531*) i varijanti introna 2 (*STin2 VNTR*) gena *SLC6A4* u retrospektivnom istraživanju parova koje je uključilo 192 pacijenta s Crohnovom bolesti i 157 zdravih kontrolnih ispitanika. Genotipiziranje je provedeno polimeraznom lančanom reakcijom. Asocijacija polimorfizama s Crohnovom bolesti i njenim podtipovima analizirana je χ2 i Fisherovim egzaktnim testom, binarnom logističkom regresijom, i analizom haplotipova.

**Rezultati** Skupina pacijenata s Crohnovom bolesti i kontrolna skupina bile su slične po spolu (88 [45,8%] pacijentica i 84 [53,5%] kontrolnih ispitanica; *P* = 0,154) i dobi (41,3 ± 12,8 godina u skupini s Crohnovom bolesti i 41,7 ± 8,8 godina u kontrolnoj skupini, *P* = 0,091). Značajne razlike u distribuciji *STin2* genotipa i alela postojale su kako između pacijenata i kontrolnih ispitanika (*P* = 0,003 za gene i *P* = 0,002 za alele) tako i između žena u skupini pacijenata i žena u kontrolnoj skupini (*P* = 0,004 za gene i *P* = 0,007 za alele), sa značajnom negativnom asocijacijom između bialelnog ss (*STin2.9* i *Stin2.10*) *STin2* genotipa i Crohnove bolesti (*P* = 0,013, omjer izgleda [engl, *odds ratio,*OR] prilagođen po dobi i spolu, 0,5; 95% raspon pouzdanosti [engl, *confidence interval*, CI] 0,29-0,86; žene: *P* = 0,006, OR prilagođen po dobi 0,32, 95% CI 0,14-0,72) i značajnom većom distribucijom *S-STin2.12* (*5-HTTLPR/rs25531*: *S-STin2: STin2.12*) haplotipa kod pacijenata (*P* = 0,004, OR 1,62, 95% CI 1,16-2,26). Nije postojala značajna asocijacija između genotipskih i alelnih frekvencija *5-HTTLRP* i *rs25531* i Crohnove bolesti te između bilo kojeg polimorfnog lokusa gena *SLC6A4* i kliničkih podtipova Crohnove bolesti.

**Zaključak** *STin2 VNTR* polimorfizam gena *SLC6A4* može doprinijeti patogenezi Crohnove bolesti.