

GENETIC VARIATION OF THE SCN10A GENE IN YOUNG POPULATION OF REPUBLIC OF MOLDOVA

Butovscaia Cristina, Buza Anastasia, Galea-Abdusa Daniela, Curocichin Ghenadie

Scientific adviser: Curocichin Ghenadie

Laboratory of Genetics, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

Background. PR interval reflects atrial and atrioventricular nodal conduction time, and is an important determinant of arrhythmia risk. Genome-wide association studies (GWAS) have identified association of a nonsynonymous SNP, rs6795970, in the SCN10A gene with PR interval in individuals of European ancestry. **Objective of the study.** Determine distribution of the genetic variants of rs6795970, associated with PR interval in young population of Republic of Moldova. **Material and Methods.** 1390 young participants from Republic of Moldova with age range: 19-25 years, were genotyped for rs6795970 in the SCN10A gene, using TaqMan SNP Genotyping Assay. **Results.** The genotype A/A, A/G, G/G distributions of rs6795970 among the young participants were 15%, 48%, 37% respectively ($\chi^2 = 0.161$, $p = 0.688$). The allele frequencies for A and G in young participants were 39% and 61% respectively. **Conclusion.** The minor allele frequency (MAF) in young Moldavian population was 0.39 for rs6795970 and was consistent with Project 1000Genomes data in the European population – 0.41. The risk allele (A allele) is associated with a predisposition to appear of arrhythmias.

Keywords: SNP, PR interval, genotype, GWAS.

VARIAȚIA GENETICĂ A GENEI SCN10A ÎN POPULAȚIA TÂNĂRĂ DIN REPUBLICA MOLDOVA

Butovscaia Cristina, Buza Anastasia, Galea-Abdușa Daniela, Curocichin Ghenadie

Conducător științific: Curocichin Ghenadie

Laboratorul de genetică, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Intervalul PR reflectă timpul de conducere nodală atrială și atrioventriculară și este un predictor important al riscului de aritmie. Prin studiile de tip GWAS a fost identificată asocierea SNP-ului rs6795970, nonsinonim, al genei SCN10A, cu intervalul PR la indivizii din populația europeană. **Scopul lucrării.** Determinarea distribuției variantei genetice a polimorfismului rs6795970 asociat cu intervalul PR în populația tânără din Republica Moldova. **Material și Metode.** Genotiparea polimorfismului rs6795970 al genei SCN10A la 1390 de participanți tineri din Republica Moldova, cu vârste cuprinse între 19-25 de ani, s-a efectuat prin tehnica TaqMan SNP Genotyping Assay. **Rezultate.** S-a stabilit că distribuțiile genotipurilor A/A, A/G, G/G pentru rs6795970 între participanți tineri au fost 15%, 48% și, respectiv, 37% ($\chi^2 = 0,161$, $p = 0,688$). Frecvența alelei A a fost de 39%, iar a alelei majore G de 61%. **Concluzii.** Frecvența de 0,39 a alelei minore (MAF) în populația tânără din Republica Moldova, pentru rs6795970 este în concordanță cu datele Proiectului 1000Genomes pentru populația europeană – 0,41, ceea ce indică că alela A (alela de risc) este asociată cu predispoziția la apariția aritmiilor.

Cuvinte-cheie: SNP, interval PR, genotip, GWAS.