

# **Polimorfizm genów dla receptora witaminy D3 i estrogenowego w populacji chorych na osteoporozę**

**XI Zjazd Polskiego Towarzystwa Osteoartrologii i Polskiej Fundacji Osteoporozy  
V Krakowskie Sympozjum Osteoporozy  
Kraków 27-29.09.2001**

Streszczenia:

wersja polska

Materiały kongresowe: STRESZCZENIA, s69-70.

Druk: Drukarnia Skinder, ISBN – 83-904008-5-5

wersja angielska

Osteoporosis International 2001; vol. 12 (Suppl 1), s14.

**L44**

**Polimorfizm genów dla receptora witaminy D3 i estrogenowego w populacji chorych na osteoporozę**

Wanda Horst-Sikorska<sup>1</sup>, Daria Baszko-Błaszyk<sup>1</sup>, Katarzyna Ziemnicka<sup>1</sup>, Robert Kalak<sup>2, 3</sup>, Jolanta Kwiatkowska<sup>2</sup>, Ryszard Słomski<sup>2,3</sup>

*1/Katedra i Klinika Endokrynologii i Przemiany Materii AM Poznań, ul. Przybyszewskiego 49, 60-355 Poznań*

*2/Zakład Genetyki Człowieka PAN Poznań.*

Odkrycie przyczyn powstawania osteoporozy jest prawdopodobnie najlepszą drogą poszukiwania sposobu zapobiegania i leczenia tej jednostki chorobowej. Jak się obecnie przyjmuje jej obraz jest uwarunkowany czynnikami genetycznymi, ogólnym stanem zdrowia oraz zewnętrznymi czynnikami działającymi w ciągu życia chorych. Czynniki genetyczne decydować mają o wartości szczytowej

masy kostnej. Stąd z pewnością w sytuacji określenia ich wpływu na kość można będzie z większym prawdopodobieństwem określać indywidualne zagrożenie osteoporozą. To z kolei może zasadniczo zmienić przebieg choroby. W metabolizmie kości ważną rolę odgrywają witamina D3 oraz estrogeny. Stąd celem pracy było badanie polimorfizmu dla genów: receptora witaminy D3 (VDR) oraz estrogenowego (ER) w grupie chorych z pierwotną osteoporozą pomenopauzalną i starczą oraz poszukiwanie ich związku z gęstością kości. Badaniem objęto 43 kobiety. Ocenę gęstości kości wykonano pomiarem DEXA L1-4. We wszystkich przypadkach zbadano polimorfizm TaqI, ApaI, BsmI, FokI dla VDR oraz PvuII i XbaI dla ER. Próbę kontrolną stanowiło 20 zdrowych kobiet. Wyniki oznaczeń genotypu VDR i ER (w %) przedstawiono w tabeli poniżej:

<b>Genotyp</b>	<b>TT</b>	<b>Tt</b>	<b>tt</b>	<b>AA</b>	<b>Aa</b>	<b>aa</b>	<b>BB</b>	<b>Bb</b>	<b>bb</b>	<b>FF</b>	<b>Ff</b>	<b>ff</b>
<b>I</b>	50.0	33.3	16.7	16.7	46.6	36.7	16.7	36.7	46.6	33.3	36.7	30.0
<b>II</b>	46.2	46.2	7.6	23.1	61.5	15.3	7.7	61.5	30.8	25.0	50.0	25.0
<b>K</b>	60.0	30.0	10.0	20.0	30.0	50.0	10.0	40.0	50.0	30.0	50.0	20.0
<b>Genotyp</b>	<b>PP</b>	<b>Pp</b>	<b>pp</b>	<b>XX</b>	<b>Xx</b>	<b>xx</b>						
<b>I</b>	23.3	46.7	30.0	13.3	46.7	40.0						
<b>II</b>	30.8	38.4	30.8	15.4	46.2	38.4						
<b>K</b>	50.0	40.0	10.0	10.0	60.0	30.0						

**I – osteoporoza, II – osteopenia, K – grupa kontrolna**

Wnioski: Wykazano statystyczną zależność pomiędzy BMD a polimorfizmem PVUII dla ER.

## L44. VITAMIN D3 RECEPTOR GENE AND ESTROGEN RECEPTOR GENE POLYMORPHISM IN THE POPULATION WITH OSTEOPOROSIS

Wanda Horst-Sikorska<sup>1</sup>, Daria Baszko-Błaszyk<sup>1</sup>, Katarzyna Ziemnicka<sup>1</sup>, Robert Kalak<sup>2,3</sup>, Jolanta Kwiatkowska<sup>2</sup>, Ryszard Słomski<sup>2,3</sup>,

<sup>1</sup>*Department of Endocrinology and Metabolism, University School of Medical Sciences, ul. Przybyszewskiego 49, 60-355 Poznani,*

<sup>2</sup>*Department of Human Genetics, Polish Academy of Science, Poznani, Poland*

Studies of the etiology of osteoporosis are the most important for proper prophylaxis and treatment. It has been generally accepted, that the clinical picture of osteoporosis is conditioned by genetic factors, general state of health and environmental factors acting during the lifespan. Genetic factors may decide about peak bone mineral density, thus their determination would be helpful in establishing the individual risk of osteoporosis. Our knowledge about these risk factors can help us to change the course of the disease. Vitamin D3 and estrogens play an important role in bone metabolism. Thus, the aim of our study was to estimate vitamin D3 receptor gene (VDR) and estrogen receptor gene (ER) polymorphisms in patients with primary postmenopausal and senile osteoporosis and to investigate the relationships between genotype and bone mineral density (BMD). The studies referred to 43 women with low BMD and 20 healthy controls. BMD was determined in lumbar spine (L1-L4) using DEXA. In all cases VDR polymorphism (for TaqI, ApaI and BsmI) and ER polymorphism (for PvuII, XbaI and FokI) was studied. Results of genotype investigations are given in the table below:

Genotype	TT	Tt	tt	AA	Aa	aa	BB	Bb	bb	FF	Ff	ff
I	50.0	33.3	16.7	16.7	46.6	36.7	16.7	36.7	46.6	33.3	36.7	30.0
II	46.2	46.2	7.6	23.1	61.5	15.3	7.7	61.5	30.8	25.0	50.0	25.0
K	60.0	30.0	10.0	20.0	30.0	50.0	10.0	40.0	50.0	30.0	50.0	20.0
Genotype	PP	Pp	pp	XX	Xx	xx						
I	23.3	46.7	30.0	13.3	46.7	40.0						
II	30.8	38.4	30.8	15.4	46.2	38.4						

K 50.040.010.010.060.030.0

I, osteoporosis;II, osteopenia; C, control group (%)

We have found a statistically significant correlation between BMD and Pvu II ER polymorphism.