

# **POLIMORFIZM GENU KOLAGENU TYPU I ALFA1 (COLIA1) A GĘSTOŚĆ TKANKI KOSTNEJ U DZIECI LECZONYCH [...]**

**II Środkowo Europejski Kongres Osteoporozy i Osteoartrozy oraz  
XIV Zjazd Polskiego Towarzystwa Osteoartrologii i Polskiej  
Fundacji Osteoporozy, Kraków 11-13.10.2007**

Streszczenia:

Ortopedia Traumatologia Rehabilitacja 2007, vol 9 (Suppl. 2),  
s174-175.

**P30**

**POLIMORFIZM GENU KOLAGENU TYPU I ALFA1 (COLIA1) A GĘSTOŚĆ  
TKANKI KOSTNEJ U DZIECI LECZONYCH Z POWODU OSTREJ BIAŁACZKI  
LIMFOBLASTYCZNEJ**

Muszyńska-Rosłan K., Sawicka-Żukowska M., Panasiuk A.,  
Krawczuk-Rybak M.

Klinika Onkologii dziecięcej Akademii Medycznej w Białymstoku

Słowa kluczowe: gęstość mineralna kości, kolagen typ I, ostra  
białaczka limfoblastyczna u dzieci

Czynniki genetyczne warunkują gęstość tkanki kostnej (BMD) w  
około 80%. Gen kodujący łańcuch alfa 1 kolagenu typu I  
(COLIA1), głównego białka kości, jest jednym z najważniejszych  
genów ocenianych w zaburzeniach tkanki kostnej.

Choroba nowotworowa występująca w dzieciństwie i jej leczenie  
mogą prowadzić do istotnych zaburzeń w osiągnięciu należytej  
masy kostnej i wczesnego rozwoju osteoporozy.

Celem badania była próba oceny wpływu czynnika genetycznego –  
polimorfizmu genu COLIA1 oraz czynników środowiskowych na BMD  
u dzieci z ostrą białaczką limfoblastyczną (ALL).

## Pacjenci

Badaniem objęto 75 dzieci z ALL w średnim wieku w momencie zachorowania  $9,84 \pm 4,4$  lat (47 chłopców).

## Metody

U każdego dziecka wykonano badanie densytometryczne całego ciała (BMD total) oraz odcinka lędźwiowego kręgosłupa (BMD spine). Badania wykonywano w 4 punktach czasowych: 1. przed rozpoczęciem, 2. w trakcie, 3. do 4 lat oraz 4. powyżej 4 lat po zakończeniu leczenia. Uzyskane wyniki wyrażone w Z score odniesiono do grupy kontrolnej utworzonej z 51 dzieci zdrowych dzieci z regionu północno-wschodniej Polski.

Polimorfizm genu COL1A1 oceniano za pomocą metody polimorfizmu fragmentów restrykcyjnych.

## Wyniki

Analizując rozkład poszczególnych genotypów COL1A1 w grupie dzieci z ALL stwierdzono częstsze występowanie genotypu Ss (36%) w porównaniu do grupy kontrolnej (Ss=15%). W momencie rozpoznania gęstość tkanki kostnej całego ciała i odcinka lędźwiowego kręgosłupa u dzieci z ALL była istotnie niższa niż w grupie kontrolnej ( $p=0,017$ ). W trakcie leczenia, jak i po jego zakończeniu nie wykazano podobnych różnic pomiędzy porównywanymi grupami. Na żadnym etapie badania nie stwierdzono zależności pomiędzy genotypem genu COL1A1 a gęstością tkanki kostnej zarówno u dzieci z ALL, jak i w grupie kontrolnej.

## Wnioski

Obecność danego genotypu COL1A1 u dzieci leczonych z powodu ostrej białaczki limfoblastycznej nie wpływa istotnie na gęstość tkanki kostnej przed, w trakcie i po zakończeniu leczenia. Niską gęstość tkanki kostnej stwierdzaną u tych dzieci przed rozpoczęciem leczenia wiązać należy raczej z procesem zasadniczym, a nie określonym genotypem COL1A1. Remisja choroby wydaje się mieć związek z normalizacją gęstości kości u dzieci z ALL.

## P30

### THE COLLAGEN TYPE I ALFA1 (COL1A1) GENE POLYMORPHISM AND BONE

## DENSITY IN CHILDREN TREATED FOR ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA

Muszynska-Roslan K., Sawicka-Zukowska M., Panasiuk A., Krawczuk-Rybak M.

Department of Pediatric Oncology Medical University of Bialystok, Poland

Key words: bone mineral density, collagen type I, childhood acute lymphoblastic leukemia

A candidate gene involved in the regulation of bone mass is the COLIA1 gene encoding type I collagen, the major protein of bone matrix. Disease per se, age of its onset, treatment options might have impact on bone mineralization in children treated for acute lymphoblastic leukemia.

### Materials

We examined possible allelic influence of COLIA1 gene polymorphism on BMD spine and total body in 75 (47 boys) patients diagnosed with acute lymphoblastic leukemia (mean age  $9.84 \pm 4.4$  years).

### Methods

COLIA1 gene polymorphism was analyzed according to RFLP method. Total BMD total and lumbar spine were measured using dual X-ray absorptiometry four times – at the moment of diagnosis, during treatment, and twice after treatment (<4 years and > 4 years after cessation of the therapy). The obtained results (expressed as Z-scores) we compared to 51 healthy peers.

### Results

We found genotype Ss more often in examined (Ss=36%) than in control group (15%). At the moment of diagnosis we observed lower BMDs in children with ALL in comparison to controls ( $p < 0.017$ ). There were no similar differences in BMD total and spine Z-scores in patients examined during or after treatment. We did not observe any association between COLIA1 gene polymorphism and bone mineral density in either study or control group.

## Conclusion

In children treated for ALL COLIA1 gene polymorphism does not influence bone mineral density before, during and after treatment. We suggest that low bone mass may be connected with disease per se. The remission of ALL seems to have positive relation with the „catch up” phenomenon of bone density in children.