

# **POLIMORFIZM GENU RECEPTORA ESTROGENOWEGO I GĘSTOŚCI MINERALNEJ KOŚCI U MĘŻCZYŹN – BADANIA WSTĘPNE**

XI Zjazd Polskiego Towarzystwa Osteoartrologii i Polskiej Fundacji Osteoporozy

**V Krakowskie Sympozjum Osteoporozy**

**Kraków 27-29.09.2001**

Streszczenia:

wersja polska

Materiały kongresowe: STRESZCZENIA, s131.

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

wersja angielska

Osteoporosis International 2001; vol. 12 (Suppl 1), s32.

**P049**

**POLIMORFIZM GENU RECEPTORA ESTROGENOWEGO I GĘSTOŚCI MINERALNEJ KOŚCI U MĘŻCZYŹN – BADANIA WSTĘPNE.**

Wanda Horst-Sikorska<sup>1</sup>, Katarzyna Ziemnicka<sup>1</sup>, Daria Baszko-Błaszyk<sup>1</sup>, Robert Kalak<sup>2, 3</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.*

Estrogeny odgrywają istotną rolę w utrzymywaniu prawidłowej masy kostnej u kobiet. Ich niedobór prowadzi do zwiększonej aktywności osteoklastów co powoduje szybkie zmniejszenie gęstości mineralnej kości (BMD). Badania przeprowadzane u mężczyzn z niedoborem aromatazy oraz opornością na estrogeny wykazały, że występuje u nich nasilenie procesów

metabolicznych w obrębie kości prowadzące do zaawansowanej osteoporozy. Nadal dyskutuje się, czy łagodne mutacje w obrębie receptora estrogenowego mogą powodować zmniejszenie BMD.

Celem naszych badań była ocena polimorfizmu genu receptora estrogenowego (ER) oraz próba oceny korelacji genotypu z BMD u mężczyzn. Przebadano 50 mężczyzn w wieku od 20 – 78 lat, w tym 20 z osteoporozą, 15 z osteopenią i 15 z prawidłową masą kostną. Ocenę BMD wykonano przy pomocy aparatu LUNAR DPX mierząc gęstość mineralną w obrębie odcinka L1-L4 kręgosłupa. Polimorfizm genu ER badano przy użyciu enzymów restrykcyjnych: Pvu II i Xba I.

Procentowe występowanie poszczególnych genotypów przedstawia zamieszczona niżej tabela:

| Genotyp     | PP | Pp | pp | XX   | Xx   | xx |
|-------------|----|----|----|------|------|----|
| osteoporoza | 30 | 30 | 40 | 10   | 55   | 35 |
| osteopenia  | 20 | 40 | 40 | 13.3 | 46.7 | 40 |
| zdrowi      | 40 | 20 | 40 | 40   | 40   | 20 |

Statystycznie nie wykazano dla badanej grupy istotnej zależności pomiędzy BMD a polimorfizmem Pvu II, natomiast dla Xba zależność była na granicy istotności ( $p=0.07$ ). Badania wymagają zwiększenia liczebności grupy poddanej ocenie.

#### **P049**

#### **ESTROGEN RECEPTOR GENE POLYMORPHISM AND BONE MINERAL DENSITY IN MEN – A PRELIMINARY STUDY**

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

*1. Department of Endocrinology and Metabolism, University School of Medical Sciences, ul. Przybyszewskiego 49, 60-355 Poznan,*

*2. Department of Human Genetics, Polish Academy of Science, Poznan, Poland*

Estrogens are known to be an important factor in maintaining of bone mineral density in women. Estrogen deficiency leads to increased osteoclast activity, which causes a rapid decrease in bone mineral density (bMD). Recent studies in men with aromatase deficiency and resistance to estrogens revealed an

increased bone turnover leading to severe osteoporosis. Whether mild mutations within the estrogen receptor (ER) gene can result in decreased BMD is still unclear.

The aim of our study was determination of ER gene polymorphisms and their correlation with BMD in men. 50 men aged 20-78 years participated in our study: 20 with osteoporosis, 15 with osteopenia and 15 healthy subjects. BMD was estimated within the lumbar spine (L1-L4) using LUNAR DPX (DEXA). ER gene polymorphism was investigated using Pvu II and Xba restriction enzymes.

Results (in %) are present in the table below:

| Genotype     | PP | Pp | pp | XX   | Xx   | xx |
|--------------|----|----|----|------|------|----|
| osteoporosis | 30 | 30 | 40 | 10   | 55   | 35 |
| osteopenia   | 20 | 40 | 40 | 13.3 | 46.7 | 40 |
| controls     | 40 | 20 | 40 | 40   | 40   | 20 |

There was no statistically significant correlation between Pvu II polymorphism and BMD, but for Xba I we found a borderline significant correlation ( $p = 0.07$ ). It is necessary to increase the numbers of the investigated groups.