ROZKŁAD POLIMORFIZMU GENU VDR W GRUPIE PACJENTEK Z OSTEOPOROZĄ POMENOPAUZALNĄ

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), s1146-147.

P01

ROZKŁAD POLIMORFIZMU GENU VDR W GRUPIE PACJENTEK Z OSTEOPOROZĄ POMENOPAUZALNĄ

Wawrzyniak A.1, Ignaszak-Szczepaniak M.1, Marcinkowska M.1, Celczyńska-Bajew L.1, Seremak-Mrozikiewicz A.2, Pieńkowski W.2, Mrozikiewicz P. M.3, Drews K.2, Horst-Sikorska W1.

1 Katedra i Zakład Medycyny Rodzinnej
2 Klinika Perinatologii i Chorób Kobiecych Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu
3 Instytut Roślin i Przetworów Zielarskich w Poznaniu

Słowa kluczowe: polimorfizm genetyczny, gen VDR, osteoporoza, gęstość mineralna kości (BMD)

Wstęp
Osteoporoza to choroba metaboliczna kości prowadząca do zmian ilościowych i jakościowych kości a w konsekwencji do zwiększonego ryzyka złamań przy niewielkim urazie. Istotą leczenia tej choroby jest zapobieganie pierwszemu i kolejnym złamaniom niskoenergetycznym. Do czynników ryzyka należy wielkość masy kostnej, modyfikowalne kliniczne czynniki ryzyka złamań oraz wywiad rodzinny. Rozwój metod molekularnych spowodował, że ocena polimorfizmu genu receptora witaminy D

przybliży ocenę ryzyka złamań w sposób bardziej precyzyjny od wywiadu rodzinnego.

Cel pracy

Celem pracy była ocena rozkładu polimorfizmu genu receptora witaminy D w grupie pacjentek z osteoporozą pomenopauzalną.

Materiał i metody

Badanie przeprowadzono wśród 208 chorych z pierwotną osteoporozą w wieku pomenopauzalnym (od 44 do 82 lat, średnio 59,9 lat) zgłaszających się do Poradni Leczenia Osteoporozy przy SPSK nr 2 oraz Pracowni Densytometrii SPZOZ Ginekologiczno-Położniczego Szpitala Klinicznego Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu. Z badanej grupy wyuczono pacjentki z rozpoznaniem lub podejrzeniem wtórnych postaci osteoporozy. U wszystkich oprócz oceny klinicznej wykonano badanie gęstości densytometrycznej kości (BMD) w obrębie L1-L4 oraz badano polimorfizm BsmI genu VDR. DNA izolowano z leukocytów krwi obwodowej metodą z izotiocjanianem guanidyny. Polimorfizm BsmI oceniano przy pomocy metody PCR-RFLP przy zastosowaniu restryktazy BsmI.

Wyniki

W analizowanej grupie pacjentek złamania osteoporotyczne przebyło 49 osób, złamania u matek badanych zanotowano w 12 przypadkach. Średni wzrost badanych wynosił 160 cm (od 144 do 176cm), waga średnio – 64kg (przedział 41 -114kg), średni wiek menopauzy przypadał na 48,8 rok życia. Gęstość mineralna kości w odcinku L1-L4 kręgosłupa wynosiła w badanej grupie 0,907g/cm2. Badania genetyczne pozwoliły podzielić pacjentki na grupy o wariancie polimorficznym BB 42 osoby, Bb 83 badane oraz bb 83 osoby. BMD z odcinka L1- 4 wynosił w poszczególnych grupach odpowiednio 0,911g/cm2 , 0,918cm2 i 0,894cm2. Liczba złamań osteoporotycznych wynosiła odpowiednio 11 (26%) u pacjentek i 2 (5%) u ich matek dla homozygot BB, 15 (18%) u pacjentek i 5 (6%) matek dla heterozygot Bb i 23 (28%) u pacjentek i 5 (6%) u matek dla homozygot bb.

Wnioski

1. Polimorfizm bb wykazuje asocjację z niższą masą kostną i większą częstością złamań niskoenergetycznych.

2. Brak korelacji pomiędzy złamaniami niskoenergetycznymi u matek badanych w grupach o różnym wariancie polimorficznym.

P01

DISTRIBUTION OF VDR GENE POLYMORPHISM IN FEMALE PATIENTS WITH POSTMENOPAUSAL OSTEOPOROSIS

Wawrzyniak A.1, Ignaszak-Szczepaniak M.1, Marcinkowska M.1, Celczyńska-Bajew L.1, Seremak-Mrozikiewicz A.2, Pieńkowski W.2, Mrozikiewicz P. M.3, Drews K.2, Horst-Sikorska W1.

1 Department of Family Medicine, Poznan Univesity of Medical Sciences, Poland
2 Clinic of Perinatal Care and Women' Diseases, Poznan Univesity of Medical Sciences, Poland
3 Research Institute of Medicinal Plants, Poznan, Poland

Key words: genetic polymorphism, osteoporosis, bone mineral density (BMD)

Backgrounds
Osteoporosis is a metabolic disorder of bone leading to quantitative and qualitative changes in bone tissue and in consequence to increased risk of osteoporotic fractures. The goal for osteoporosis treatment is to prevent first and next low-energy fractures. Risk factors are: bone mass, modifiable clinical risk factors for osteoporotic fracture and family history. Development of molecular methods showed that analysis of vitamin D receptor gene (VDR) polymorphism seems to be more useful in estimating risk of low energy fracture than family history.
The aim
of the study was to assess the distribution of VDR gene polymorphism in female patients with postmenopausal osteoporosis.
Material and methods
The study was conducted among 208 women with primary osteoporosis at postmenopausal age (44-82 years old, average:

59,9 y.) reporting to both Outpatient Clinic of Osteoporosis Treatment in Clinical Hospital No2 and Densitometry Unit in Gynaecological-Obstetric Clinical Hospital of Poznan University of Medical Sciences. Women with suspected or diagnosed secondary osteoporosis were excluded. After clinical assessment and BMD measurements in lumbar spine (L1-L4 region) BsmI polymorphism of VDR gene was analyzed. DNA was extracted from peripheral leucocytes using guanidine izotiocyanate. The BsmI polymorphism was determined by PCR -RFLP analysis using BsmI restriction endonuclease.

Results

In the studied group low-energy fractures were diagnosed in 49 women, in 12 cases history of fractures concerned mothers. The average height was 160 cm (range:144-176cm), weight: 64 kg (range 41-114kg), average menopausal age: 48,8 years. The average bone mineral density in L1-L4 region was 0,907g/cm2. BsmI polymorphism distribution was as follows: 42 of homozygotes BB, 83 of heterozygotes Bb and 83 of homozygotes bb. BMD value in lumbar spine for particular genotypes was respectively: 0,911g/cm2, 0,918cm2 and 0,894cm2. The distribution of osteoporotic fractures according to genotypes was respectively: 11 (26%) in BB individuals and 2 (5%) in their mothers, 15 (18%) in Bb and 5 (6%) in their mothers, 23 (28%) of bb cases and 5 (6%) in mothers.

Conclusions:

1. Polymorphism bb is associated with lower bone mass and higher incidents of low-energy fractures
2. There is no correlation between low-energy fractures in patients’ mothers and VDR gene polymorphic variant.