

# **ZMIENNOŚĆ GENU DLA RECEPTORA STEROIDOWEGO A PARAMETRY BADANIA DENSYTOMETRYCZNEGO U DZIECI [...]**

**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), s177-178.

**P32**

**ZMIENNOŚĆ GENU DLA RECEPTORA STEROIDOWEGO A PARAMETRY BADANIA DENSYTOMETRYCZNEGO U DZIECI Z CHOROBIAMI LIMFOPROLIFERACYJNYMI – DONIESIENIE WSTĘPNE**

Jakubowska-Pietkiewicz E.1, Bulas M.2, Młynarski W.2

1 Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości I Katedry Pediatrii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, ul. Sporna 36/50, 91-738 Łódź

2 Klinika Chorób Dzieci I Katedry Pediatrii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

Słowa kluczowe: receptor steroidowy, densytometria, dzieci

Badania densytometryczne wykonywane są w celu oceny mineralizacji kośćca zależnej zarówno od czynników środowiskowych jak i genetycznych. Wśród nich, w etiologii wtórnej niskiej masy kostnej brany jest pod uwagę udział genu kodującego dla receptora steroidowego.

Celem pracy była analiza zależności pomiędzy polimorfizmem genu kodującego receptor steroidowy, a wynikami badań densytometrycznych u dzieci z chorobami limfoproliferacyjnymi.

## Pacjenci i metody

Badania przeprowadzono u 17 dzieci w wieku od 6 do 18 lat; u 14 spośród nich rozpoznano ostrą białaczkę limfoblastyczną, a u 3-chłoniaka nieziarnicznego z linii T. U wszystkich dzieci oceniono częstość występowania genotypów i alleli polimorfizmu ER22/23EK genu NR3C1 kodującego receptor steroidowy metodą PCR-RFLP (Mnl I). Wykonano także badanie densytometryczne kośćca metodą DXA w programie total body i spine oraz ultradźwiękowe kości piętowej aparatem Achilles solo plus, w którym analizowano parametry SOS, BUA oraz Stiffness. Obniżenie gęstości mineralnej szkieletu rozpoznawano przy wartościach Z-score poniżej -1.0 w badaniu densytometrycznym oraz poniżej -2.0 w ultradźwiękowym kości piętowej. Analizę statystyczną przeprowadzono testem U Manna-Whitneya.

## Wyniki

Analiza genetyczna wykazała u 15/17 dzieci obecność homozygot ER a u 2/17 –heterozygot ER/EK. Na podstawie badania densytometrycznego stwierdzono obniżenie gęstości mineralnej kości u 8/17 dzieci, przy czym u 6 wartości Z-score mieściły się poniżej -1.0 a u 2 poniżej -2.0. Także u 8 dzieci wystąpiło obniżenie wartości co najmniej jednego parametru badania ultradźwiękowego. Wyniki badań densytometrycznych u dzieci homozygotycznych (ER) mieściły się w zakresie wartości prawidłowych. Wykazano związek pomiędzy obecnością alleli EK a obniżeniem gęstości mineralnej szkieletu w programie spine oraz wskaźnikiem BUA badania ultradźwiękowego kości piętowej choć różnice nie osiągnęły istotności statystycznej z powodu małej liczebności grupy badanej ( $p=0,1$ ).

## Wniosek

Obecność allela EK w genie kodującym receptor steroidowy może wiązać się z niską masą kostną i gorszą strukturą tkanki kostnej u dzieci z chorobami limfoproliferacyjnymi.

Badania są kontynuowane.

Praca częściowo finansowana ze środków na naukę w latach 2006-2009 jako projekt badawczy Nr N406 050 31/1860 oraz jako praca własna Nr 502 11 434.

**P32**

**POLYMORPHISM OF THE GLUCOCORTICOID RECEPTOR GENE AND PARAMETERS OF DENSITOMETRIC EXAMINATIONS IN CHILDREN WITH LYMPHOPROLIFERATIVE DISEASES –PRELIMINARY STUDY**

Jakubowska-Pietkiewicz E.1, Bulas M.2, Młynarski W.2

1 Department of Paediatric Propedeutics and Bone Metabolic Diseases, Medical University of Lodz, Sporna St. 36/50, 91-738 Lodz, Poland

2 Department of Children Diseases, Medical University, Lodz, Poland

Key words: steroid receptor, densitometry, children

Densitometric examinations are performed to estimate skeletal mineralization which conditioned by environmental, as well as genetic factors. Among them, in the etiology of secondary low bone mass the polymorphism of glucocorticoid receptor gene is taken into consideration.

The aim of the study was to analyze the dependence between polymorphism of the glucocorticoid receptor gene and densitometric results in children with lymphoproliferative diseases.

Patients and methods

The study comprised 17 children, aged from 6 to 18 years; there were 14 patients with acute lymphoblastic leukaemia and 3 with non-Hodgkin lymphoma (T-cells). In all the children the frequency of occurrence of ER22/23EK polymorphism in NR3C1glucocorticoid receptor gene by the PCR-RFLP method (polymerase chain reaction- restriction fragment length polymorphism) (Mnl I) were made. Densitometric examination in total body and spine programmes by DXA method and ultrasound examination of the heel with the Achilles Solo plus (SOS, BUA and Stiffness parameters) apparatus were performed. Decrease of bone mineral density was diagnosed for Z-score DXA parameters below -1.0 and below -2.0 in the ultrasound examination of the heel. Statistical analysis was carried out

with the use of U Mann-Whitney test.

## Results

In 15/17 children homozygous ER and in 2/17 heterozygous ER/EK were presented.

On densitometric criteria the decrease of bone mineral density in 8/17 children was observed; in 6 of them Z-score  $<-1.0$  and in 2  $<-2.0$ . In 8/17 patients decrease of at least one of the ultrasound parameters were diagnosed. The results of densitometric examination in homozygous children (ER) were normal values. There was association between homozygous EK and decrease of bone mineral density in spine programme and BUA parameter of ultrasound examination, but differences were of statistical significance (number of children is too small –  $p=0.1$ )

## Conclusion

The present of EK allele in the glucocorticoid receptor gene may be associated with low bone mass and worse structure of bone tissue in children with lymphoproliferative disease.

The study are continue.

The study was partly financed by Ministry of Science and Higher Education grant No N40605031/1860 and Medical University grant – 502 11 434.