

WYSTĘPOWANIE POLIMORFIZMU RECEPTORA WITAMINY D ORAZ JEJ NIEDOBORY U DZIECI ZE ZŁAMANIAMI NISKOENERGETYCZNYMI

V Środkowo Europejski Kongres Osteoporozy i Osteoartrozy oraz XVII Zjazd Polskiego Towarzystwa Osteoartrologii i Polskiej Fundacji Osteoporozy, Kraków 20-21.09.2013

Streszczenia:

Ortopedia Traumatologia Rehabilitacja 2013, vol 15 (Suppl. 2).str 120-121

P22

**WYSTĘPOWANIE POLIMORFIZMU RECEPTORA WITAMINY D ORAZ JEJ
NIEDOBORY U DZIECI ZE ZŁAMANIAMI NISKOENERGETYCZNYMI**

Karpiński M.¹, Galicka A.², Popko J.¹

¹Klinika Ortopedii i Traumatologii Dziecięcej UDSK w Białymstoku

²Zakład Chemii Medycznej UMB

Słowa kluczowe: witamina D, polimorfizm VDR, złamania niskoenergetyczne, dzieci

Wstęp. Witamina D3 (25[OH]D) jest hormonem wpływającym na wiele tkanek organizmu człowieka. Nie można zapomnieć o jej roli na rosnący układ kostny u dzieci. Prowadzone badania wykazują znaczące niedobory witaminy D3 w populacji dziecięcej, jednak tylko kilka prac wykazało związek pomiędzy niskimi stężeniami 25[OH]D w surowicy, a występowaniem złamań niskoenergetycznych. Nie znaleziono (Medline) pracy opisującej związek pomiędzy występowaniem złamań niskoenergetycznych a polimorfizmem receptora witaminy D.

Cel. Celem pracy było sprawdzenie, czy istnieje zależność pomiędzy występowaniem poszczególnych genotypów receptora witaminy D a wystąpieniem złamania niskoenergetycznego, oraz czy niedobór witaminy D zwiększa ryzyko wystąpienia złamania.

Materiał i metody. Grupę badawczą stanowiło 90 dzieci w wieku od 3 do 18 lat (78% chłopcy) hospitalizowanych w Klinice Ortopedii UDSK z powodu złamania niskoenergetycznego. Do grupy kontrolnej (70 dzieci 71% chłopcy) włączyliśmy dzieci hospitalizowane w Klinice Ortopedii bez złamań w wywiadzie.

U wszystkich dzieci oznaczyliśmy stężenie witaminy D (25[OH]D) w surowicy krwi. DNA zostało wyizolowane z leukocytów za pomocą MasterPure™ Genomic DNA Purification Kit (Epicentre Biotechnologies). Polimorfizmy receptora witaminy D (VDR) zostały oznaczone przy pomocy techniki PCR-RFLP. Produkty PCR były trawione endonukleazami restrykcyjnymi: FokI, BsmI, ApaI, TaqI. Genotypy oznaczono za pomocą elektroforezy w 2,0% żelu agarozowym. Wykonaliśmy oznaczenia dla czterech polimorfizmów: FokI, BsmI, ApaI, TaqI. Przy pomocy programu Statistica 10.0 dokonaliśmy obliczeń statystycznych.

Wyniki. Stwierdziliśmy istotnie statystyczną różnicę w stężeniach witaminy D3 w surowicy dzieci zdrowych i ze złamaniami (18,82 ng/ml vs. 14,36 ng/ml $p < 0,0002$). Ponadto uzyskaliśmy istotnie statystycznie różnice w występowaniu genotypów BsmI i TaqI pomiędzy badanymi grupami. Częstość

występowania homozygot dominujących „BB” była istotnie wyższa w grupie kontrolnej niż badanej (18,2% vs. 6,7% $p=0,024$). W grupie badanej stwierdzono częstsze występowanie homozygot recesywnych „bb” (45% vs. 33% $p<0,025$). W grupie kontrolnej stwierdzono częstsze występowanie homozygot „TT” niż w grupie badanej (70,2% vs. 48,2% $p<0,032$). Za pomocą regresji krokowej wielorakiej postępującej stwierdzono dodatnią zależność pomiędzy występowaniem homozygot recesywnych ApaI i FokI („aa” i „ff”), a stężeniem witaminy D3 w surowicy ($p<0,016$ i $p<0,032$).

Wnioski. Istotnie statystycznie niższe stężenie witaminy D u dzieci z grupy badanej pokazuje, że niedobór witaminy D jest jednym z czynników ryzyka wystąpienia złamaniaiskoenergetycznego u dzieci. Wydaje się także, że allele „B” i „T” genu receptora witaminy D, mogą mieć znaczenie protekcyjne przed złamaniami w sposób niezależny od stężenia witaminy D, natomiast allele „a” i „f” mogą chronić kości przed złamaniami poprzez wpływ na zwiększenie stężenia witaminy D.

P22

THE OCCURRENCE OF VITAMIN D RECEPTOR POLYMORPHISMS AND ITS DEFICIENCY IN CHILDREN WITH LOW-ENERGY FRACTURES

Karpiński M.¹, Galicka A.², Popko J.¹

¹Klinika Ortopedii i Traumatologii Dziecięcej UDSK w Białymstoku

²Zakład Chemii Medycznej UMB

Keywords: *vitamin D, VDR polymorphisms, low-energy fractures, children*

Objectives. Vitamin D3 (25[OH]D) is a hormone that affects many tissues of the human body particularly the growing bones in children. The studies show a significant deficiency of vitamin D3 in the pediatric population, however, only a few studies have shown a correlation between low serum 25[OH]D concentrations and incidence of low-energy fracture. We haven't found (Medline) any paper describing the relationship between the incidence of low-energy fracture and vitamin D receptor (VDR) polymorphism.

Aim. The aim of this study was to examine whether there is a correlation between the presence of specific vitamin D receptor genotype and the occurrence of low-energy fractures, and that vitamin D deficiency increases the risk of fracture.

Materials and methods. The study group consisted of 90 children aged 3 to 18 years (78% boys) hospitalized in the Department of Orthopaedics because of low-energy fracture. In the control group (70 children 71% boys) we have included children hospitalized in the Department of Orthopedics with no history of fractures.

Concentration levels of vitamin 25[OH]D in the blood serum of all children were measured.

DNA was extracted from leukocytes. The four polymorphisms of VDR (FokI, BsmI, ApaI, TaqI) were determined by PCR (polymerase chain reaction) and RFLP (restriction fragment length polymorphism). The digested products of PCR were separated on 2.0% agarose gel and visualized with ethidium bromide. Statistical calculations were made using the Statistica 10.0.

Results. We found statistically significant differences in concentrations of vitamin D3 in the serum of healthy children and the fracture group (18.82 ng/ml vs. 14.36 ng/ml, $p < 0.0002$). In addition, we obtained statistically significant differences in the prevalence of BsmI and TaqI genotypes

between these two groups. The frequency of homozygous dominant „BB” genotype was significantly higher in the control group than in the study group (18.2% vs. 6.7%, $p=0.024$). The study group had a higher incidence of recessive homozygous „bb” genotype than the control group (45% vs. 33%, $p<0.025$). The control group showed a higher incidence of homozygotes „TT” than in the study group (70.2% vs. 48.2%, $p<0.032$). Using multiple stepwise progressive regression positive correlation between the presence of homozygous recessive ApaI and FokI genotypes („aa” and „ff”) and vitamin D3 levels in serum was found ($p<0.016$ and $p<0.032$, respectively).

Conclusions: Statistically significant lower level of vitamin D in the study group shows that vitamin D deficiency is one of the risk factor for low-energy fractures in children. It can be stated that the „B” and „T” alleles of vitamin D receptor gene may exert a protective role against fractures independently of vitamin D concentration, while the alleles „a” and „f” may protect bones through increase in the vitamin D level.