

VII.STRESZCZENIE

Wzrostowi średniej długości życia towarzyszy wzrost liczby chorych na choroby przewlekłe, np. nadciśnienie czy choroby degeneracyjne. Jedną z takich chorób jest osteoporoza. Dotyczy ona głównie kobiet i jest główną chorobą tkanki łącznej. Choroba ta stanowi globalny problem zdrowia publicznego. Liczne badania mają na celu określenie wczesnych markerów wystąpienia tej choroby i stworzenie leków pozwalających zahamować, spowolnić jej postęp. Rozwój tej choroby związany jest z czynnikami genetycznymi, hormonalnymi (estrogeny, kalcytonina, czynniki wzrostu) i środowiskowymi. W wielu badaniach podkreślono, że czynniki genetyczne mogą odgrywać ważną rolę w regulację gęstości mineralnej kości (BMD). Celem badania była analiza wpływu polimorfizmów rs213045 (338C>T) i rs213046 (839A>C) genu ECE1 oraz polimorfizmu rs1801282 (G>C) genu PPARG na BMD i ryzyko występowania osteoporozy u kobiet w wieku postmenopauzalnym. Analiza wariantów genetycznych badanych polimorfizmów ECE1 i PPARG została przeprowadzona stosując technikę real-time PCR.

Przeprowadzone badania nie wykazały związku pomiędzy badanymi polimorfizmami rs213045 i rs213046 genu ECE1 oraz rs1801282 genu PPARG a zwiększonym ryzykiem wystąpienia osteoporozy oraz jej rozwoju. Jednakże wszelkie badania w tej dziedzinie cechują się ogromnym potencjałem, ponieważ zrozumienie mechanizmów mogących mieć wpływ na rozwój osteoporozy może pozwolić w przyszłości na stworzenie skutecznych terapii. Wczesne rozpoznanie choroby, jeszcze przed wystąpieniem objawów, oraz wdrożenie odpowiednich leków dostosowanych do genotypu pacjenta może spowolnić lub zahamować jej dalszy rozwój.

VIII. SUMMARY

The increase in life expectancy is accompanied by an increase in the number of patients suffering from chronic diseases, such as hypertension or degenerative diseases. One of these diseases is osteoporosis. It mainly affects women and is the main disease of connective tissue. This disease is a global public health problem. Numerous studies are aimed at determining the early markers of this disease and at creating drugs that will help to inhibit and slow down its progress. The development of osteoporosis is associated with genetic, hormonal and environmental factors. Many studies have emphasized that genetic factors may play an important role in the regulation of bone mineral density (BMD). The aim of the study was to analyze the influence of rs213045 (338C>T) and rs213046 (839A>C) polymorphisms in the ECE1 gene and the rs1801282 polymorphism (G>C) of the PPARG gene on BMD and the risk of osteoporosis in postmenopausal women. The analysis of genetic variants of the studied ECE1 and PPARG polymorphisms was performed using the real-time PCR technique.

The conducted studies did not show any relationship between the rs213045 and rs213046 polymorphisms of the ECE1 gene and rs1801282 of the PPARG gene and an increased risk of osteoporosis and its development. However, any research in this field has great potential, as understanding the mechanisms that may influence the development of osteoporosis may allow for the development of effective therapies in the future. Early diagnosis of the disease, even before the onset of symptoms, and the implementation of appropriate drugs adapted to the patient's genotype may slow down or inhibit its further development.