

lek. Filip Przerwa

Analiza wpływu wybranych polimorfizmów genu OPG w patogenezie osteoporozy pomenopauzalnej

Streszczenie

Osteoporoza pomenopauzalna jest najczęstszą metaboliczną chorobą kości o silnym podłożu genetycznym, a jej zmienność populacyjna jest uwarunkowana interakcją czynników genetycznych i środowiskowych. Poznanie różnych wariantów genetycznych biorących udział w patogenezie osteoporozy pozwoli na personalizację leczenia objawowego, jak również wczesną prewencję osteoporozy.

Celem pracy było:

1. Określenie częstości występowania wybranych polimorfizmów genu kodującego OPG.
2. Ocena związku polimorfizmów genu OPG z klinicznymi parametrami obrotu kostnego i progresji osteoporozy.
3. Ocena badanych wariantów genetycznych genów OPG w etiopatogenezie osteoporozy.
4. Ocena związku polimorfizmów genu OPG z parametrami densytometrycznymi, częstością występowania osteoporozy i osteopenii w badanej populacji kobiet.

Badania przeprowadzono na materiale pobranym od 802 niespokrewnionych kobiet, rasy kaukaskiej i narodowości polskiej. Średnia wieku całej zebranej grupy wynosiła $54,7 \pm 8,6$ lat (zakres 51–78 lat). U wszystkich pacjentek wykonano pomiary gęstości mineralnej kości (BMD) w Pracowni Densytometrii, Szpitala Klinicznego nr 1 Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie. Określono następujące parametry: gęstość mineralną kości (BMD), T-score, Z-score, wskaźniki średniej BMD w porównaniu ze średnią dla młodych dorosłych kobiet (YA — ang. *young adults*) i średniej BMD w porównaniu ze średnią dla danego wieku (AM — ang. *age matched*). Dokonano również pomiarów wzrostu, masy ciała, wyznaczono BMI i zebrano informacje na temat daty wystąpienia pierwszej i ostatniej miesiączki, liczby przebytych ciąż i masy urodzeniowej dzieci.

Metodą real-time PCR zbadano częstość występowania poszczególnych polimorfizmów genu OPG w grupie pacjentek zdrowych w wieku menopauzalnym, pacjentek z osteopenią, osteoporozą i w grupie kontrolnej.

Uzyskane wyniki badań będących tematem niniejszej pracy nie wykazały statystycznie istotnych zależności pomiędzy żadnym z polimorfizmów, a występowaniem osteopenii. Natomiast dla polimorfizmu rs207361 zaobserwowano statystycznie istotny związek z występowaniem osteoporozy, co może wskazywać na udział polimorfizmu w patogenezie tej choroby. Polimorfizm ten może być jednym z potencjalnych markerów genetycznych odpowiedzialnych za nasiloną utratę masy kostnej.