

УДК 616-056.7:616.153.922

А.Д.Матвеева (4 курс, каф. БФ), Т.П.Санькова, к.б.н., доц.

ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ РАЗЛИЧНЫХ АЛЛЕЛЕЙ ГЕНА VDR В ГРУППЕ БОЛЬНЫХ ОСТЕОПОРОЗОМ САНКТ-ПЕТЕРБУРГА И ЧЛЕНОВ ИХ СЕМЕЙ.

Остеопороз – системное заболевание скелета, основными фенотипическими проявлениями которого является снижение костной массы и нарушение микроархитектоники костной ткани, ведущие к увеличению риска переломов. Данное заболевание по его социально-экономической и медицинской значимости ставят на четвёртое место вслед за сердечно-сосудистыми, онкологическими заболеваниями и диабетом [1]. Установление генетических механизмов, лежащих в основе нарушений метаболизма костной ткани, является фундаментальной медико-биологической проблемой. Одним из генов предрасположенности к остеопорозу является ген, кодирующий рецептор доставки витамина Д (VDR).

На кафедре биофизики СПбГПУ проводится изучение спектра мутаций гена VDR, представленных в ДНК групп больных остеопорозом и членов их семей, наблюдаемых в СПбГМА имени И. И. Мечникова. Исследование направлено на выявление в участке гена VDR трех полиморфизмов длин рестрикционных фрагментов: PctI и ApaI (интрон 8), а также TagI (экзон 9).

На данный момент проанализировано 69 образцов ДНК больных и их родственников. Диагноз остеопороз подтвержден на рентгенограммах костей скелета и определением потери минеральной плотности костной ткани с помощью двухфотонной денситометрии. Также у всех исследуемых проведен анализ биохимических маркеров крови и гормонального статуса.

Геномную ДНК выделяли из лейкоцитов крови и амплифицировали исследуемый фрагмент (2229 н.п.) методом полимеразной цепной реакции (ПЦР). Поиск мутаций осуществляли методом определения полиморфизмов длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ) эндонуклеаз рестрикции: PctI, ApaI, TagI.

Частота гаплотипов 1 (paT), 2 (PAt) и 3 (pAT) (строчные буквы – наличие сайта рестрикции) в группе больных составила: 39%, 39% и 22%, соответственно; в группе - больные и их родственники: 32%, 34% и 34%. Частота генотипов [1.1], [1.2], [1.3], [2.3], [3.3] и [2.2] в группе больных составила: 15%, 25%, 21%, 12%, 6% и 21%, соответственно; в группе - больные и их родственники: 10%, 15%, 32%, 15%, 13% и 15%. Данные частоты отличаются от частот полученных при исследовании европейской популяции [2].

Результаты исследования могут быть использованы для разработки ранней диагностики остеопороза, до появления клинической картины.

Работа поддержана грантом РФФИ № 03-04-49460.

ЛИТЕРАТУРА:

1. Б.Л. Риггс, Л.Ж. Мелтон III Остеопороз. Изд-во “Невский диалект”, 2000.
2. Uitterlinden A., Pols H., Burger H., Huang Q., Van Daele P., Van Duijn C., Hofman A., Van Leeuwen J. 1996. Journal of Bone and Mineral Research, Volume 11, Number 9:1241-1248.