

Генетические маркеры наследственной предрасположенности к остеопорозу

Ремизонова Анастасия Владимировна

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат медицинских наук, доцент Сычик Людмила Михайловна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Введение

Остеопороз является одним из наиболее распространенных метаболических заболеваний. Большой интерес к данному заболеванию вызван прежде всего высокой распространенностью среди населения как самого заболевания, так и его последствий – переломов шейки бедра и позвонков. Это становится причиной временной нетрудоспособности, инвалидности, а также повышенной смертности.

Цель исследования

Изучить генетические маркеры наследственной предрасположенности к развитию остеопороза на основе современных литературных данных.

Материалы и методы

Анализ современной медицинской литературы и изучение результатов проведенных исследований в медицинских центрах и научно-исследовательских лабораториях Республики Беларусь и стран ближнего зарубежья.

Результаты

К генетическим маркерам наследственной предрасположенности к развитию остеопороза относятся: ген COL1A1. Ген кодирует аминокислотную последовательность альфа-1 цепи коллагена I типа. Изучение данного гена выявило замену G на T в позиции 2046 в сайте узнавания фактора транскрипции (белок SpI). Коллаген I типа - основной белок матрикса соединительной ткани. Он придает механическую прочность и выполняет морфогенетическую функцию. Вторым генетическим маркером - ген рецептора эстрогена. Эстрогены действуют через связывание и активацию эстрогенных рецепторов. Через активацию определенных генов они вмешиваются в клеточный метаболизм и стимулируют синтез коллагеновых и неколлагеновых белков, мукополисахаридов основного вещества соединительной ткани. Описаны два типа рецепторов эстрогенов — ER α и ER β . В гене ER α найдено несколько полиморфизмов. Третий генетический маркер - ген рецептора витамина D. Свое действие витамин D оказывает через рецептор (VDR), расположенный на поверхности моноцитов и активированных T- и B-лимфоцитов. Рецептор витамина D относится к ядерным рецепторам и регулирует активность многих генов путем связывания со специфическими последовательностями ДНК в их промоторных областях. В настоящее время идентифицировано 4 полиморфизма длины рестрикционных фрагментов гена VDR.

Выводы

Определение генетических маркеров является важным диагностическим критерием остеопороза. Однако, в Республике Беларусь выяснение молекулярно-генетических причин заболевания имеет скорее научное значение, нежели практическое.