

## POSTEROVÁ SEKCE

### P1 Polymorfizmus Cdx2 (rs11568820) VDR génu v patogeneze postmenopauzálnjej osteoporózy

Mydlárová Blaščáková M<sup>1</sup>, Poráčová J<sup>1</sup>, Hricová K<sup>1,2</sup>, Tomková Z<sup>3</sup>, Tomková S<sup>2</sup>, Lörinczová Z<sup>2</sup>, Nagy M<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Katedra biológie, Fakulta humanitných a prírodných vied, Prešovská univerzita v Prešove

<sup>2</sup>Nemocnica AGEL Košice-Šaca

<sup>3</sup>Osteocentrum, s.r.o., Prešov, Slovensko

<sup>4</sup>Katedra biológie, Pedagogická fakulta, Univerzita J. Selyeho v Komárne, Slovensko

Vitamín D a jeho aktívne metabolity sú dôležitými zložkami imunitného a hormonálneho systému, ktoré nielen riadia homeostázu vápnika a fosforu, ale plnia dôležitú úlohu pri zabezpečovaní mnohých biologických účinkov, ktoré sa podieľajú na regulácii procesov bunkovej diferenciácie a proliferácie. Vedecké výskumy poukazujú na pleiotropné účinky vitamínu D, ktorých genetická determinácia je asociovaná so širokou škálou ochorení, medzi ktoré patrí aj osteoporóza. VDR gén plní významnú úlohu pri regulácii hustoty kostnej hmoty, patogeneze zlomenín, ovplyvňuje hladiny kostných biomarkerov a pod. V našej vedeckej štúdii sme sa zamerali na sledovanie distribúcie genotypov a alel polymorfizmu Cdx2 (rs11568820) VDR génu u postmenopauzálnych žien východného Slovenska. Výskumný súbor tvorilo 209 postmenopauzálnych žien, ktoré boli rozdelené do 2 skupín: skupina žien s diagnostikovanou osteoporózou (n = 105) a kontrolná skupina (n = 104). Denzitometrické meranie bolo uskutočnené prostredníctvom denzitometra (DXA Hologic Discovery, Hologic Inc., Waltham, USA). Genotypová analýza polymorfizmu Cdx2 (rs11568820) VDR génu bola uskutočnená metódou Real-Time PCR. Na základe genotypovej analýzy polymorfizmu Cdx2 (rs11568820) VDR génu sme nezistili štatisticky významné rozdiely v distribúcii alel ( $p < 0,17$ ) a genotypov ( $p < 0,25$ ) medzi skupinou žien s osteoporózou a kontrolným súborom. Pri viacnásobnom porovnávaní hodnôt, prostredníctvom Kruskal-Wallisovej neparametrickej analýzy rozptylu, sme v kontrolnej skupine postmenopauzálnych žien zistili štatisticky významné rozdiely ( $p < 0,05$ ) medzi genotypmi GG a AA v parametri BMI a obvod pásu. Genotyp GA sa v skupine žien s diagnostikovanou osteoporózou spájal neskorším vekom nástupu menopauzy a s vyššími hodnotami BMD, BMI, telesnej hmotnosti, obvodu pásu a WHR indexu.

*Podakovanie: Práca bola finančne podporená projektom VEGA č. 1/0461/19 a realizovaná aj v rámci projektu KEGA č. 002PU-4/2021.*

### P2 Sudeckův syndrom a možnosti jeho léčby

Randulová D

Osteocentrum, Ústav klinické biochemie a diagnostiky, LF UK a FN Hradec Králové

Sudeckův algoneurodystrofický syndrom je komplexním regionálním bolestivým syndromem ne zcela jasné etiologie. Jedná se o změny, které jsou výsledkem nepřiměřené reakce na poranění tkáně. Nejčastěji vzniká jako důsledek úrazu (u zlomenin zejména po Collesově zlomenině, poranění hlezna, nohy nebo kolene). Mezi další příčiny patří operační výkony, infekce, nádory, srdeční nebo mozkový infarkt, aj. Klinicky rozlišujeme 3 stádia: 1. akutní (reverzibilní)- hyperemie, otok, bolestivost, zvýšená teplota, potivost a lesk kůže, nižší rozsah pohybu; 2. dystrofické stádium- snížené prokrvení, cyanóza, chlad a lesk kůže, výraznější omezení hybnosti. Na RTG snímku je patrna skvrnitá osteoporóza. 3. atrofické stádium (ireverzibilní) – svalová atrofie, kontraktury, fibrotizace kloubních pouzder, trofické změny kůže. Stran léčby není stanoveno přesné terapeutické schéma. Z farmak využíváme dihydroergotoxin (spasmolytikum) a escin (protizánětlivý, antiedematózní efekt), vitaminy (D, E), analgetika a anxiolytika. V případě denzitometrického nálezu osteoporózy zahajujeme antiresorpční terapii bisfosfonáty. Při léčbě 1.–2. stádia Sudeckova syndromu má dobré výsledky hyperbarická oxygenoterapie a použití extremiteru (vakuově-kompresivní

terapie postižené končetiny). Tato léčba se osvědčila i u naší pacientky, u které došlo k selhání medikamentózní terapie 2. stádia Sudeckova syndromu, který vznikl po operativním výkonu nohy.

### P3 Stanovení 25-hydroxyvitaminu D3 a 25-hydroxyvitaminu D2 a jejich epiderivátů metodou kapalinové chromatografie s hmotnostní detekcí

Maláková J, Jokešová I, Pavlíková L, Palička V

Osteocentrum, Ústav klinické biochemie a diagnostiky, LF UK a FN Hradec Králové

**Úvod:** Nedostatečná koncentrace vitamínu D má své významné negativní dopady nejen při poruchách metabolismu minerálů (homeostáze kalcia) a kostních markerů, při osteoporóze spojené s rizikem fraktur, ale také se uplatňuje v patogenezi autoimunních, infekčních a kardiovaskulárních nemocí. Monitorování suplementace vitamínem D se doporučuje i u dětí a dospívajících, u pacientů s chronickou ledvinovou chorobou. Analytické metody používané při stanovení 25-hydroxyderivátů vitamínu D zahrnují metody imunoanalytické a metody chromatografické, z nichž je kapalinová chromatografie s hmotnostní detekcí (LC-MS/MS) považována za zlatý standard. Ve sdělení uvádíme metodu LC-MS/MS, která umožňuje měřit koncentraci 25-hydroxy vitamínu D3 a 25-hydroxy vitamínu D2 a jejich epiderivátů v krvi. **Metoda:** Po odstranění balastních složek biologické matrice precipitací s přidáním deuterovaných vnitřních standardů k odstranění matricových efektů, následuje separace analytů na chromatografické koloně Ascentis Express F5 a detekce za podmínek ionizace v pozitivním módu na elektrospreji a monitorování MRM přechodů na hmotnostním spektrometru v tandemovém uspořádání typu trojitého kvadrupólu. **Výsledky:** Použitelnost LC-MS/MS metody byla ověřena validací, měřením referenčního materiálu SRM 972a, vzorků z cyklu EHK programu DEQAS, RFB a kontrolními vzorky z kitu MassCheck® (Chromsystems). Výsledky měření vzorků pacientů (n=91) metodou LC-MS/MS korelovaly s hodnotami změřenými metodou imunochemickou kitem Liaison® (r=0,94, p<0,0001), avšak metoda LC-MS/MS měřila vyšší hodnoty koncentrací derivátů vitamínu D v porovnání s metodou chemiluminiscenční. Uvedená metoda byla prakticky aplikována i ve studii věnované sledování koncentrace vitamínu D u matek a u jejich novorozenců s nízkou porodní hmotností. **Závěr:** Validace a výsledky měření vzorků z cyklu EHK doložily použitelnost metody LC-MS/MS pro kvantitativní analýzu 25-hydroxyderivátů vitamínu D – metoda je dostatečně citlivá, přesná a selektivní. V současnosti na mezinárodní úrovni probíhá snaha o standardizaci laboratorních měření v rámci Vitamin D standardizačního programu za účelem harmonizace výsledků měření z různých laboratoří a tím odstranění rozdílů mezi hodnotami koncentrací získanými při použití různých analytických metod.