



Санкт-Петербург

www.medlabspb.ru

+7 (812) 970-44-38

Группа компаний МедЛаб

Генетика остеопороза

Остеопороз



- это распространенное заболевание костной системы, характеризующееся одновременной потерей органического матрикса и минеральных веществ.

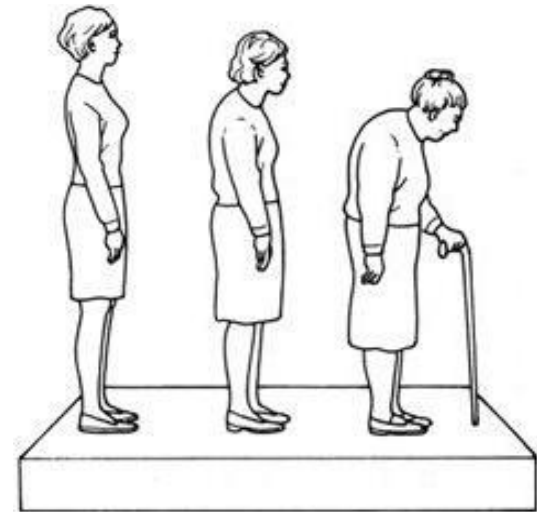
Уменьшение массы и нарушение структуры костной ткани повышает риск возникновения переломов.

ЭТИОЛОГИЯ остеопороза

1. Первичный
2. Вторичный

Факторы риска

1. Гормональные факторы
2. Образ жизни
3. Окружающая среда
4. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ



Формирование костной массы на 50-85% определяется генетическими факторами.

Остеопороз у женщин протекает тяжелее, чем у мужчин.

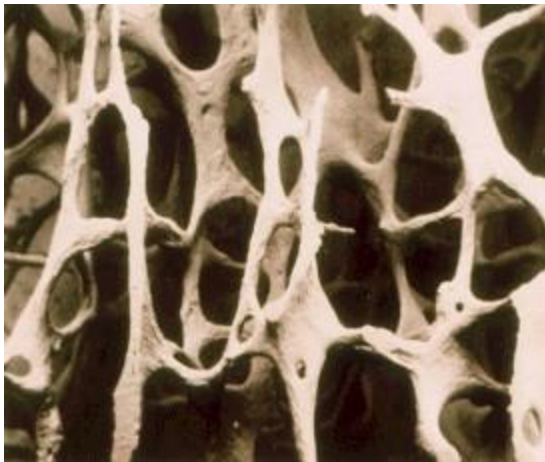
Максимум костной массы достигается к 30-35 годам.

После 40-50 лет резорбция костной ткани преобладает над остеогенезом.



Вероятность развития остеопороза у женщин составляет в среднем от 30 до 50 % .

У 25% женщин после наступления менопаузы уменьшение костной массы составляет 10-15% в год.



Общая потеря костной массы может составлять 40-50%.

Роль генетических факторов в возникновении патологических переломов – 25-55%.

Основные проявления остеопороза

- компрессионные переломы тел позвонков
- искривление позвоночника
- перелом шейки бедра
- переломы костей таза
- перелом лучевой кости в типичном месте



БОЛЬ





Остеопороз не только приносит страдания, но и снижает качество жизни женщины!

Группы риска

- Женщины после 30 лет;
- После наступления менопаузы;
- После операции овариэктомии;
- С заболеваниями щитовидной железы (тиреотоксикоз), паращитовидных желез, надпочечников; с хронической почечной или печеночной недостаточностью, синдромом мальадсорбции в кишечнике;
- Принимающие кортикостероидные препараты, противосудорожные средства и иммунодепрессанты;
- Нерожавшие женщины;
- Худые и высокие женщины;

Остеопороз беременных развивается во 2-3 триместре беременности и в период кормления грудью новорожденного.



Необходима профилактика остеопороза у женщин в возрасте от 30-35 лет!

Скрининг женщин, входящих в группу риска



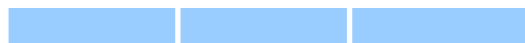
Генетическое типирование женщин на предмет наличия полиморфных генов, ассоциированных с остеопорозом



Создание индивидуальной программы профилактики и лечения остеопороза

Какие гены называются полиморфными?

Мутации в генах, закрепленные в поколениях, называются полиморфизмами.



Нормальный ген



Полиморфные гены



Функционирование

Адекватное



Неадекватное

Гены, ассоциированные с остеопорозом

- Ген рецептора витамина Д VDR
- Ген коллагена COL1A1
- Ген рецептора кальцитонина CALCR (CTR)
- Ген лактазы LCT
- Гены эстрогеновых рецепторов ESR α и ESR β
- Ген андрогенового рецептора AR
- Ген интерлейкина 6 IL-6
- Гены паратиреоидного гормона PTH и его рецептора PTHR



Полиморфизмы в означенных генах
повышают риск развития остеопороза



Генетическое типирование – метод анализа генома, позволяющий сопоставлять полиморфные гены пациента с образцами генов, отвечающих за нормальную функцию ферментной системы (белка, рецептора)

**Определение
полиморфизмов**



**Определение степени риска
развития остеопороза**



**Создание индивидуальной программы
профилактики и лечения остеопороза**



Основные преимущества генетического типирования

- Определение степени риска развития остеопороза у женщин.
- Определение степени риска развития остеопороза у детей (ребенку необходим рацион продуктов, богатых кальцием).
- Специфическая профилактика при отсутствии клинических проявлений остеопороза.
- Патогенетическое лечение при выявленном остеопорозе.



Выводы

- Генетические факторы являются доминирующими в процессе формирования и роста костной ткани.
- Вероятность развития остеопороза у женщин очень высока – около 50%.
- Половина всех патологических переломов связана с полиморфизмами в генах.
- Генетическое обследование рекомендовано всем женщинам старше 30 лет, а также группам риска.
- Генетическое типирование позволяет создавать программы индивидуальной профилактики и лечения.
- Предупрежден – значит вооружен!

Спасибо за внимание!



Группа компаний «МедЛаб»

www.medlabspb.ru