Rozprawa doktorska
mgr inż. Dominika Rozmus

Streszczenie w języku polskim

Witamina D oraz jej szlak metaboliczny, w tym białko wiążące witaminę D (VDBP) i receptor witaminy D (VDR), odgrywają ważną rolę w prawidłowym funkcjonowaniu układu kostno-stawowego. Związek między niedoborem witaminy D a rozwojem schorzeń ortopedycznych wskazuje na możliwość zwiększenia ryzyka obluzowania endoprotez stawu biodrowego u pacjentów z niskim poziomem witaminy D. Polimorfizmy genów *VDBP* oraz *VDR*, poprzez oddziaływanie na poziomie molekularnym, mogą wpływać na biodostępność witaminy i jej wiązanie do receptora.

Celem badania było określenie związku między polimorfizmami pojedynczych nukleotydów (SNP) w genach *VDR* (TaqI – rs731236, ApaI – rs7975232, BsmI – rs1544410, FokI – rs2228570) i *VDBP* (rs4588, rs7041), a stężeniami białka VDBP oraz 25(OH)D w surowicy pacjentów po przebytej endoprotezoplastyce stawu biodrowego. W badaniu wzięli udział pacjenci po endoprotezoplastyce stawu biodrowego (CA – bez obluzowania, L – z obluzowaniem) oraz grupa kontrolna (C).

Genotypowanie polimorfizmów w genach *VDR* i *VDBP* przeprowadzono za pomocą metod PCR-RFLP oraz qPCR z sondami TaqMan. Stężenia badanych białek i 25(OH)D w surowicy oznaczono za pomocą testów immunoenzymatycznych ELISA. Analizy statystyczne obejmowały obliczenie współczynników szans (OR) oraz testy istotności i korelacji.

Badania wykazały, że warianty *Tt*, *tt* (TaqI), *BB*, *Bb* (BsmI) oraz *FF*, *Ff* (FokI) w genie *VDR* częściej występowały u pacjentów z obluzowaniem, podobnie jak haplotyp *AtBF*, podczas gdy haplotyp *aTbf* dominował w grupie kontrolnej. Wariant *GG* w miejscu polimorficznym rs4588 oraz haplotyp *GT* (rs7041/rs4588) genu *VDBP* występowały częściej u osób z obluzowaniem protezy. Obniżone stężenia witaminy D u pacjentów ortopedycznych wskazują na możliwą rolę tej witaminy w procesach osteointegracji i procesach naprawczych po przeprowadzonej endoprotezoplastyce stawu biodrowego, a podwyższone poziomy białek VDR i VDBP mogą wskazywać na możliwy mechanizm kompensacyjny.