

Tytuł: Rola polimorfizmów genu VDR w rozwoju raków podstawnocomórkowych skóry (w języku angielskim) / The role of VDR gene polymorphisms in basal cell carcinoma development

Słowa kluczowe: RAKI PODSTAWNOKOMÓRKOWE POLIMORFIZM VDR

Keywords: VDR GEN POLYMORPHISM WITAMINA D BASAL CELL CARCINOMA CANCEROGENESIS

Autorzy:

Aleksandra Lesiak - Department of Dermatology, Medical University of Lodz

Streszczenie:

Raki podstawnocomórkowe (BCC) są najczęstszymi nowotworami skóry w populacji kaukaskiej. Patogeneza BCC nie została jeszcze w pełni wyjaśniona, jednak wiadomo, że czynniki genetyczne i środowiskowe odgrywają istotną rolę w ich powstawaniu. Spośród przyczyn genetycznych za najważniejsze uznaje się zaburzenia genów kodujących szlaki wewnątrzkomórkowego przekazywania sygnału i białka regulatorowe. W ostatnich latach odkryto związek pomiędzy polimorfizmami genu VDR a nowotworami narządów wewnętrznych oraz skóry. Celem badania było ustalenie częstości występowania czterech polimorfizmów w genie VDR (FokI, BsmI, TaqI i ApaI) u 142 pacjentów z rozpoznanym BCC oraz w grupie kontrolnej. Oceniano także ekspresję białka VDR w skórze i stężenie witaminy D w obu grupach. Do oceny polimorfizmów, ekspresji białka VDR i poziomu witaminy 25(OH)D zostały wykorzystane odpowiednio metody PCR-RFLP, Western blot i RIA. Wyniki: Obecność genotypu TT w polimorfizmie FokI VDR wiązała się z dziesięciokrotnym ryzykiem rozwoju BCC. Ekspresja VDR była istotnie wyższa u pacjentów z BCC w porównaniu do osób z grupy kontrolnej ($p < 0,01$). Mediana stężenia witaminy 25(OH)D była istotnie wyższa u osób z grupy kontrolnej w porównaniu do grupy badanej ($p = 0,0026$). Polimorfizmy w genie VDR są zaangażowane w powstawanie raka podstawnocomórkowego u osób z populacji polskiej. Aktualne dane na temat roli witaminy D w BCC są niejednoznaczne i wymagają dokładniejszych badań.

Abstract:

Basal cell carcinomas (BCC) are the most common cancers in Caucasian population. Their pathogenesis is not fully known, however genetic and environmental factors are relevant. Among genetic disturbances, genes encoding intracellular signaling pathways and regulatory proteins are considered as the most important. In recent years the associations between polymorphisms in VDR gene and different internal organs and skin neoplasms were found. The aim of the study was to assess the frequency of four polymorphisms in the VDR gene (FokI, BsmI, TaqI and ApaI) in 142 patients of Polish origin with BCC and the same number of controls. The expression of VDR protein in the skin and the vitamin D status in a subset of patients and controls were also measured. The polymorphisms were assayed by PCR-RFLP, the VDR proteins by Western blot and 25(OH)D serum level by RIA. Results: The presence of TT genotype in FokI VDR

polymorphism resulted in over 10-fold higher risk for BCC development. VDR expression was significantly higher in BCC patients than in the control group ($p < 0.01$). Median serum level of 25(OH)D was significantly higher in the control group when compared to BCC patients ($p=0.0026$). VDR gene polymorphisms are involved in basal cell carcinoma development in the patients of Polish origin. Currently published data on vitamin D status in BCC are equivocal and require further complex studies.