

Abstrakt

Zaměřili jsme se na studium polymorfizmů v genech pro receptor vitamínu D (*VDR*), parathormonu (*PTH*) a kalcium senzitivního receptoru (*CASR*). Proteinové produkty těchto genů významně ovlivňují kalcium–fosfátový metabolismus a podílí se na patogenezi jak samotného diabetu, tak ledvinového poškození.

Cílem této studie bylo zjistit, zda námi zkoumané polymorfizmy genů *VDR*, *PTH* a *CASR* nejsou spojeny s rizikem rozvoje diabetu mellitu a jeho ledvinových komplikací. Frekvence alel a genotypů byly studovány u jednotlivých skupin diabetických pacientů s ledvinovými komplikacemi a bez ledvinových komplikací pomocí TaqMan sond nebo metodou PCR-RFLP.

V porovnání se skupinou zdravých kontrol jsme zjistili, že polymorfismus *FokI* genu *VDR* je rizikový pro rozvoj diabetické nefropatie ($P < 10^{-4}$). Rovněž polymorfismus *BstBI* genu *PTH* je predispoziční pro rozvoj diabetické nefropatie ($P = 0,023$). *DraII* polymorfismus je predispoziční pro rozvoj diabetu a jeho ledvinových komplikací. U DN pacientů je haplotyp BBFFAATt genu *VDR* zastoupen častěji než u zdravých kontrol ($P = 0,046$), haplotyp BbFFAaTt je v porovnání se zdravými kontrolami častěji zastoupen u DM2 ($P = 0,018$). Haplotyp BBDD se zdá být predispozičním faktorem pro rozvoj samotného diabetu ($P = 0,019$).

Frekvence alel a distribuce genotypů polymorfizmů rs3804594 a rs1042636 genu *CASR* u zkoumaných skupin pacientů byly porovnávány s kontrolní skupinou zdravých dárců krve a s kontrolní skupinou nediabetických pacientů s ledvinovým selháním (NWD). Zjistili jsme, že polymorfismus rs3804594 je rizikovým faktorem pro rozvoj samotného diabetu (DM2 $P = 0,002$; NDRD = 10^{-3}) i nediabetického selhání ledvin ($P = 0,0005$).

Polymorfizmy rs1501898, rs1801725 a rs7652589 genu *CASR* byly zkoumány pouze u diabetiků 1. a 2. typu bez komplikací a porovnávány s kontrolní skupinou zdravých dárců krve. Zjistili jsme, že polymorfismus rs7652589 je asociován s diabetem 1. typu ($P = 0,0098$).

