



# ASOCIACIÓN DE POLIMORFISMOS DEL GEN DEL RECEPTOR DE LA VITAMINA D (VDR) CON EL HIPERPARATIROIDISMO

<sup>1</sup>Súarez Vega I, <sup>1</sup>Alía Ramos P, <sup>1</sup>García Santamarina S, <sup>1</sup>Rigo Boninn R, <sup>1</sup>Rosel Soria P, <sup>2</sup>Villabona Artero C, <sup>3</sup>Moreno Ilorente P, <sup>1</sup>Navarro Moreno MA.

<sup>1</sup> Sección de Bioquímica Hormonal y Genética. Servicio de Bioquímica Clínica de Bellvitge.<sup>2</sup> Servicio de Endocrinología <sup>3</sup> Servicio de Cirugía. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat. Barcelona

## Introducción

El hiperparatiroidismo (HPT) se caracteriza por el aumento de la secreción de la paratirina (PTH) y se manifiesta por la descalcificación ósea e hipercalcemia. Aunque se desconocen la mayoría de los procesos implicados en la patogenia de esta lesión, diversos autores han descrito una asociación entre los polimorfismos del gen VDR con la presencia de esta enfermedad.

El objetivo de este trabajo es comprobar si los polimorfismos del gen VDR se asocian a la presencia de HPT.

## Material y métodos

Se analizaron 49 pacientes con HPT (29 con hiperparatiroidismo primario y 20 con hiperparatiroidismo secundario) y 30 pacientes sin hiperparatiroidismo.

El genotipo de los polimorfismos VDRA y VDRT se determinan mediante una PCR común seguida de la digestión con las enzimas Apa I (VDRA) y Taq I (VDRT). El genotipo de los polimorfismos VDRB y VDRF se determina mediante una PCR específica para cada uno, seguida de la digestión con las enzimas Bsm I (VDRB) y Fok I (VDRF).

Para asociar la aparición del hiperparatiroidismo con alguna de las variantes de los polimorfismos en estudio, se comparan las distribuciones genotípicas mediante pruebas de ji-cuadrado o tablas de contingencia, considerando significativa una  $p < 0,05$ .

## Resultados

Tabla 1

	VDRA (%)	
	AA	Aa + aa
HPT (n=49)	39	61
noHPT (n=30)	36	63
	$p = 0,9590$	

Tabla 2

	VDRB (%)	
	BB	Bb + bb
HPT (n=46)	22	78
noHPT (n=29)	31	69
	$p = 0,5295$	

Tabla 3

	VDRF (%)	
	FF	Ff + ff
HPT (n=46)	56	43
noHPT (n=30)	33	67
	$p = 0,0812$	

Tabla 4

	VDRT (%)	
	TT	Tt + tt
HPT (n=49)	33	67
noHPT (n=29)	59	41
	$p = 0,0448$	

• Los resultados de las distribuciones genotípicas se muestran en las tablas 1, 2, 3 y 4. Debido al número de la muestra las comparaciones se han hecho agrupando los homocigotos recesivo y heterocigotos. Los valores de  $p$  se refieren a las comparaciones entre pacientes con HPT y pacientes sin HPT.

• Para los polimorfismos VDRA y VDRB no se observan diferencias significativas entre los pacientes con HPT y sin HPT.

• En el caso del polimorfismo VDRF, a pesar de no encontrarse diferencias significativas, sí se observa una mayor frecuencia del alelo F en los pacientes con HPT.

• El hiperparatiroidismo se asocia a frecuencias más altas del alelo t y del alelo F.

• No se han observado diferencias significativas entre los grupos de hiperparatiroidismo primario y secundario.

## Conclusiones

• Al igual que otros autores, nuestros resultados manifiestan la existencia de una asociación entre el polimorfismo VDRT y el hiperparatiroidismo, en concreto nosotros hemos observado una mayor frecuencia del alelo t.

• Los polimorfismos del gen VDR podrían jugar un papel en la homeostasis  $Ca^{2+}$ -PTH, y por lo tanto en la patogenia del hiperparatiroidismo.

• Es necesario un estudio posterior con un mayor número de pacientes para poder afirmar con mayor seguridad si la presencia de alteraciones en el gen VDR está implicado en el desarrollo del hiperparatiroidismo.