

ΜΑΡΓΑΡΙΤΑ ΒΛΑΣΣΗ

“Συσχέτιση του γονιδίου MTNR1B με το διαβήτη κύησης”

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η Μελατονίνη είναι μία ορμόνη που εκκρίνεται κυρίως από την επίφυση, αλλά και από τον αμφιβληστροειδή, το φακό του ματιού, το γαστρεντερικό σωλήνα και άλλους ιστούς. Η βασική της λειτουργία είναι η συμμετοχή της στη ρύθμιση του κερκαδικού ρυθμού η οποία γίνεται από το κεντρικό νευρικό σύστημα και πιο συγκεκριμένα από το υπερχιασματικό πυρήνα (SCN). Η δράση της μελατονίνης ασκείται μέσω των υποδοχέων της, MT1 και MT2 που κωδικοποιούνται από τα γονίδια *MTNR1A* και *MTNR1B*, αντίστοιχα.

Η βιβλιογραφία έχει αναδείξει σχέση μεταξύ των πολυμορφισμών rs10830963 και rs1387153 που εντοπίζονται κοντά στο γονίδιο του υποδοχέα της μελατονίνης 1B (*MTNR1B*) και του διαβήτη τύπου 2. Ο διαβήτης κύησης είναι μία πολυπαραγοντική νόσος και αποτελεί ειδική κατηγορία σακχαρώδη διαβήτη. Στην παρούσα μελέτη εξετάστηκε η συσχέτιση των πολυμορφισμών rs10830963 και rs1387153 που εντοπίζονται κοντά στο γονίδιο του υποδοχέα της μελατονίνης 1B (*MTNR1B*) με το διαβήτη κύησης.

Το υλικό της μελέτης αποτελέσαν 76 γυναίκες με διαβήτη κύησης και 73 γυναίκες με φυσιολογική κύηση. Σε έγκυες γυναίκες που διένυαν την 24η-28η εβδομάδα κύησης, αφού χορηγήθηκαν 75gr γλυκόζης (με βάση τις οδηγίες της Αμερικάνικης Εταιρείας Διαβήτη), έγινε η δοκιμασία ανοχής στη γλυκόζη από του στόματος (OGGT) διάρκειας 2 ωρών. Η γονοτύπηση των πολυμορφισμών έγινε με την μέθοδο SNAPSHOT.

Σύμφωνα με τα αποτελέσματα της παρούσας μελέτης, όσον αφορά τον πολυμορφισμό rs10830963 βρέθηκε ότι το αλληλόμορφο G εμφανίζεται με μεγαλύτερη συχνότητα στις γυναίκες με διαβήτη κύησης σε σύγκριση με τις γυναίκες με φυσιολογική εγκυμοσύνη. Ενώ όσον αφορά τον πολυμορφισμό rs1387153, δεν βρέθηκε καμία σημαντική συσχέτιση. Επίσης, δε βρέθηκε στατιστικά σημαντική διαφορά μεταξύ των επιπέδων γλυκόζης και ινσουλίνης νηστείας στις γυναίκες με διαβήτη κύησης ως προς τη συχνότητα των πολυμορφισμών rs10830963 και rs1387153.

Από τα αποτελέσματα της παρούσας εργασίας προκύπτει η συσχέτιση της ύπαρξης του πολυμορφικού G αλληλίου του πολυμορφισμού rs10830963 του γονιδίου *MTNR1B* με την προδιάθεση για ανάπτυξη διαβήτη κύησης.

ABSTRACT

Melatonin is a hormone, produced by pineal gland, retina, lens, gastrointestinal tract and other tissues. Its main function is the participation in the regulation of the circadian rhythm from the central nervous system and more precisely from the suprachiasmatic nuclei (SCN). The effects of melatonin are mediated by two distinct receptors, MT1 and MT2 encoded by *MTNR1A* and *MTNR1B*, respectively.

The bibliography has shown that there is an association between the variants near the gene of the melatonin receptor 1B, *MTNR1B*, rs10830963 and rs1387153, and type 2 diabetes. Gestational diabetes is a multifactorial disease and represents a special type of diabetes. In this study, we investigated the association between the variants near the gene of the melatonin receptor 1B, *MTNR1B*, rs10830963 and rs1387153, and the gestational diabetes.

Seventy- six women with gestational diabetes and 73 with physiological pregnancy were studied. 75gr glucose (according to the American Company of Diabetes) were given to pregnant women in the 24th-28th week of pregnancy, and followed by an oral glucose tolerance test (OGTT) over a period of 2 hours. Genotyping was done with the SNAPSHOT method.

According to the results of this work, the G allele of the SNP rs10830963 is found more often in the women with gestational diabetes, as compared to the women with physiological pregnancy. On the other hand, no significant difference was found in the frequencies of the SNP rs1387153 among women with and without gestational diabetes. Furthermore, no significant difference was found between glucose and insulin fasting levels, regarding the frequencies of rs10830963 and rs1387153.

The results of this study indicate that there is an association between the G allele of the SNP rs10830963 of the *MTNR1B* and the gestational diabetes risk.