

## Streszczenie pracy doktorskiej lek. Adriany Łukasik

Promotor: prof. dr hab. Anna Wojas-Pelc

Temat pracy doktorskiej: „*Impact of selected genetic variants on the pathogenesis of androgenetic alopecia in female patients*”

(„*Wpływ wybranych wariantów genetycznych na patogenezę łysienia androgenowego u kobiet*”) – cykl publikacji

Cel:

Celem niniejszej dysertacji było zbadanie wpływu wybranych polimorfizmów genowych na patogenezę łysienia androgenowego u kobiet w korelacji z danymi z wywiadu rodzinnego oraz w oparciu o dane demograficzne i wyniki badań hormonalnych

Materiał i metody:

Badania przeprowadzone zostały w Poradni Dermatologicznej Katedry i Kliniki Dermatologii Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie w grupie pacjentek leczonych w latach 2015-2019.

Wyniki:

Kobiety stanowiły przeważającą część pacjentów leczonych z powodu AGA w latach 2015-2018 (87,5%), najczęstszym stwierdzanym zaburzeniem endokrynologicznym była niedoczynność tarczycy (10,6%). Pomimo, iż nie udało się zidentyfikować związku pomiędzy obecnością wybranych SNP a występowaniem łysienia androgenowego u kobiet w populacji polskiej istotne wydaje się znaczenie wywiadu rodzinnego. Dodatni wywiad rodzinny dotyczył 69 badanych (62,2%) w tym u 32 pacjentek (28,8%) wywiad był dodatni u więcej niż jednej osoby z rodziny podczas gdy w grupie zdrowej tylko u 4 pacjentek (3,1%) ( $p < 0,0001$ ). U pacjentek z FPHL w porównaniu do grupy kontrolnej statystycznie istotny okazał się dodatni wywiad rodzinny od strony matki. W grupie pacjentek u których objawy wystąpiły do 40 r.ż trzykrotnie częściej występował dodatni wywiad w kierunku łysienia u dziadków.

Wnioski:

Wyniki wielu prac wskazują na częstsze występowanie FPHL w przypadku dodatniego wywiadu rodzinnego w linii męskiej jednak na podstawie wyników przeprowadzonego badania wydaje się, że u kobiet większe znaczenie dla rozwoju choroby może mieć dodatni wywiad ze strony matki. Także występowanie łysienia u więcej niż jednego członka rodziny oraz u dziadków może wskazywać na większe ryzyko zachorowania.

Konieczne są dalsze badania w zakresie genetycznych uwarunkowań wystąpienia łysienia u kobiet. Duże znaczenie dla uzyskiwanych wyników mogą mieć różnice etniczne oraz wielkość badanej grupy.

## **Streszczenie pracy w języku angielskim**

### **Aim:**

The present dissertation is aimed at examining the impact of selected gene polymorphisms on the pathogenesis of androgenetic alopecia in females, and how they correlate with family history findings as well as with demographic data and hormone test results.

### **Material and methods:**

The studies were carried out at the Dermatology Clinic of the Department of Dermatology, Jagiellonian University in Krakow, and involved a group of patients treated over the years 2015-2019.

### **Results:**

Women constituted a majority of patients treated for AGA in the years 2015-2018 (87.5%), with hypothyroidism revealed as the most commonly diagnosed hormonal disturbance (10.6%). Even though we did not succeed at identifying the link between selected SNPs and androgenetic alopecia in female patients in Poland, family histories appeared to be of significance. Positive family history applied to 69 study subjects (62.2%), including 32 patients (28.8%) with positive family history involving more than one relative, whereas in the healthy arm of the study such a situation was only reported for 4 study participants (3.1%) ( $p < 0,0001$ ). In FPHL patients, as compared with the control arm, maternal family history turned out to be of statistical significance. In the sub-group of patients with symptoms before the age of 40, positive history of alopecia in grandparents was found three times more often.

### **Conclusions:**

Results of many trials indicate that FPHL is more common with positive paternal family history, but based on the results of the present study, it would appear that for female patients, positive maternal family history is of greater significance. Occurrence of alopecia in more than one family member as well as in grandparents may also be a risk factor.

Further studies are required into the genetic background of alopecia in females. Ethnic differences and size of study population may have considerable impact on the findings