

الأشكال المتعددة لجين الكولاجين النوع الأول ألفا1 وعلاقته بهشاشة العظام لدى السيدات السعوديات ما بعد سن انقطاع

الطمث

إعداد

ناهد بنت صائل فواز الحارثي

إشراف

د. ارشنا بنشاباكيسن ايير

أ.د. محمد حسن قاري

مستخلص

هشاشة العظام مرض شائع وقد يكون مرتبطاً وراثياً والمصابون به يتميزون بانخفاض كتلة العظام وتدهور الشكل الهندسي لأنسجة العظام وزيادة خطر الإصابة بالكسور.

سعيًا في هذا البحث لتقييم العلاقة بين تعدد أشكال النيوكليوتيدة الشائعة لجين *COL1A1* (*Sp1*) ومرض هشاشة العظام لدى السيدات السعوديات ما بعد سن انقطاع الطمث. وقد أجريت الدراسة في المنطقة الغربية بجدّة. لعلمنا أن هذا البحث هو أول تقرير عن توزيع النوع الوراثي وتكرار الأليل *COL1A1* في السيدات السعوديات ما بعد سن انقطاع الطمث. شملت هذه الدراسة 80 سيدة ما بعد سن انقطاع الطمث (تتراوح أعمارهن بين 45-85 سنة)، وقد تم تقسيمها إلى مجموعات وفقاً للكثافة المعدنية للعظم (T-score) عند منطقتين (العمود الفقري وعنق الفخذ) والتي يتم تحديدها بواسطة الأشعة السينية (DXA)، وشملت 30 حالة هشاشة عظام، 21 حالة انخفاض بكتلة العظام و29 حالة سليمة في الكثافة المعدنية للعظم عند العمود الفقري. بالنسبة لعنق الفخذ، شملت 11 حالة هشاشة عظام، 34 حالة انخفاض بكتلة العظام و35 حالة سليمة في الكثافة المعدنية للعظم. حدّد النوع الوراثي للجين *COL1A1* لجميع العينات عن طريق تقنية تفاعل البلمرة المتسلسل (PCR) والتي يتبعها القص بأنزيمات.

أجرينا تحليل التوافق لتقييم المخاطر فلو حظ أن المصابات بهشاشة العظام و انخفاض كتلة العظام عند منطقة العمود الفقري الحاملات لـ T أليل في المتغير الوراثي *Sp1* ارتفعت معدل خطورة هشاشة العظام لديهن ($OR= 1.5; P= 0.27$ and $OR= 1.1; P= 0.92$ ، على التوالي) وبينما عند منطقة عنق الفخذ لوحظ أن المصابات بهشاشة العظام و انخفاض كتلة العظام الحاملات لـ T أليل في المتغير الوراثي *Sp1* ارتفعت معدل خطورة هشاشة العظام لديهن ($OR= 1.2; P= 0.61$ and $OR= 1.1; P= 1$ ، على التوالي). هذه النتائج أثبتت أن T أليل في المتغير الوراثي *Sp1* لها دور فعال في زيادة خطورة هشاشة العظام. وقد أثبتت الدراسة أن تعدد الأشكال الجينية (*Sp1*) للجين *COL1A1* يلعب دور مهم في تطور هشاشة العظام لدى السيدات السعوديات ما بعد انقطاع الطمث.

Collagen Type 1 alpha 1 gene polymorphism and its relationship to osteoporosis in postmenopausal Saudi women

Nahed Sail Fawaz Al-Harthy

**Supervised By
Dr. Archana Panchapakesan Iyer
Prof. Mohamad Hasan Qari**

Abstract

Osteoporosis is a common disease with a strong genetic component characterized by low bone mass, micro-architectural deterioration of bone tissue and an increased risk of fracture. In this study, the association between a common polymorphism of collagen type 1 $\alpha 1$ gene (Sp1) and osteoporosis risk in postmenopausal Saudi women was evaluated. To the best of our knowledge, this is the first report on genotype distribution and allele frequency of the *COL1A1* in postmenopausal Saudi women. This study included 80 postmenopausal Saudi women, living in Jeddah, Saudi Arabia, with an age range of 45-85 years., that were divided into groups according to bone mineral density (BMD) (T-score) at two sites (lumbar spine and femoral neck) as determined by DXA. Measuring BMD at lumbar spine, subjects were classified as 30 with osteoporosis, 21 with osteopenia and 29 were normal. Measuring BMD at the femoral neck, 11 had osteoporosis, 34 had osteopenia and 35 had normal BMD. Genotypes were determined for all subjects by using polymerase chain reaction (PCR) and restriction fragment length polymorphism (RFLP). Contingency analysis was performed for risk estimation. It was that in the osteoporosis and osteopenia groups at the lumbar spine site carriers of the variant T-allele of Sp1 polymorphism had a higher risk than carriers of the normal (GG) genotype (OR= 1.5; $P= 0.27$ and OR= 1.1; $P= 0.92$, respectively), and while at the femoral neck site in the osteoporosis and osteopenia groups, that carriers of the variant T-allele of Sp1 polymorphism had a higher risk than carriers of the normal (GG) genotype (OR= 1.1; $P= 1$ and OR= 1.2; $P= 0.61$, respectively). These results suggest that the T-allele of Sp1 polymorphisms might be a risk factor for osteoporosis. These findings suggest that genetic polymorphisms (Sp1) in *COL1A1* gene may play an important role in the development of osteoporosis in postmenopausal Saudi women.