البحث الرابع:

PADI4 (rs2240340)، PDCD1 (rs10204525) ، و CTLA4 (٢٣١٧٧٥) تعدد الأشكال الجيني والتهاب المفاصل الشبابي مجهول السبب

الملخص العربى

الخلفية: ترتبط بعض أشكال تعدد أشكال النوكليوتيدات المفردة (SNPs) في الجينات مثل PADI4 (ترميز peptidyl arginine deiminase 4) و PDCD1 (ترميز موت الخلية المبرمج ١) و CTLA4 (ترميز البروتين المرتبط بالخلايا اللمفاوية التائية ٤ السامة للخلايا) التهاب المفاصل الروماتويدي (RA). ومع ذلك ، فإن الروابط بين SNPs rs2240340 و rs10204525 و rs231775 في PADI4 و PDCD1 و CTLA4 على التوالي والتهاب المفاصل الشبابي مجهول السبب (JIA) ، وهو النوع الأكثر شيوعًا من التهاب المفاصل في مرحلة الطفولة ، غير واضح. لقد هدفنا إلى تحديد ما إذا كان أي من هذه النيوكلوتايد يرتبط بـ JIA ، ودرجة نشاط المرض للمؤشرات السريرية (JADAS 71) ودرجة الإعاقة الوظيفية (CHAQ). الطريقة: قمنا بعمل تنميط جيني للنيوكلوتايد SNPs الثلاثة في ٥٠ طفلاً مصابًا بالتهاب مفاصل الأطفال مجهول السبب متعدد المفاصل و ٦٠ طفلاً يتمتعون بصحة جيدة ، وسجلنا الاستبيانات الصحية القياسية والميزات السريرية والعلامات المختبرية. النتائج: تم ربط النمط الجيني TT لـ PADI4 rs2240340 (P = 0.006)، والنمط الجيني CT لـ (P <0.0001) .PDCD1 rs10204525، مع JIA ارتباطًا متواضعًا بنشاط المرض (p =) . تم ربط النمط الجيني AG + GG لـ CTLA4 rs231175 (p = 0.015). تم ربط PADI4 rs2240340 بدرجة CHAQ (p = 0.013) ،، بينما تم ربط PDCD1 rs10204525 بالأجسام المضادة لـ CCP (الأنماط الجينية p = 0.004)، RF (الأنماط الجينية p = 0.01) ، ودرجة CHAQ (الأنماط الجينية p = 0.005 ، الأليلات p = 0.013). الاستنتاجات: هناك أدوار مختلفة لهذه الأشكال المتعددة الأشكال في PADI4 و CTLA4 و PDCD1 في التشخيص ، وربما في إدارة التهاب مفاصل الأطفال مجهول السبب.