

## البحث الثاني

### PADI4 (rs2240340) ، PDCD1 (rs10204525) ، و CTLA4 (231775) تعدد الأشكال الجيني والتهاب المفاصل الشبابي مجهول السبب

اسم المجلة: British Journal of Biomedical Science

تاريخ النشر: 2020

#### الملخص:

الخلفية: ترتبط بعض أشكال تعدد أشكال النوكليوتيدات المفردة (SNPs) في الجينات مثل PADI4 (ترميز peptidyl (arginine deiminase 4) و PDCD1 (ترميز موت الخلية المبرمج 1) و CTLA4 (ترميز البروتين المرتبط بالخلايا اللمفاوية التائية 4 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 النيوكليوتيدات يرتبط بـ JIA ، ودرجة نشاط المرض للمؤشرات السريرية (JADAS 71) ودرجة الإعاقة الوظيفية (CHAQ). الطريقة: قمنا بعمل تنميط جيني للنيوكليوتيدات SNPs الثلاثة في 150 طفلاً مصاباً بالتهاب مفاصل الأطفال مجهول السبب متعدد المفاصل و 160 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 PDCD1 rs10204525 ( $P < 0.0001$ ) ، مع JIA . تم ربط النمط الجيني AG + GG لـ CTLA4 rs231175 ارتباطاً متواضعاً بنشاط المرض ( $p = 0.015$ ). 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.