البحث السابع:

تعدد الأشكال الجينى لجين COLIAI وعلاقته بهشاشة العظام في المرضى المصريين الذين يعانون من مرض جوشيه

الملخص العربى

مرض جوشيه هو إضطراب متنحي ناتج عن حدوث طفرة في جين glucocerebrosidase و التي تؤدي إلى إنخفاض في نشاط إنزيم β-glucocerebrosidase مما يؤدي إلى تراكم glucosyleceramides. يعد استبدال الإنزيم هو العلاج الأكثر شيوعا ، إلا أن مضاعفات العظام قد تكون بطيئة في الإستجابة. و يعد جين COL1A1 أحد الجينات المرشحة الرئيسية لحدوث كسور هشاشة العظام.

الهدف: يهدف هذا البحث الي دراسة معدل توزيع الاشكال الجينية في المنطقة التنظيمية لجين COLIA1 في موقع التعرف على عامل النسخ وعلاقته بكثافة المعادن في العظام في المرضى المصريين المصابين بمرض جوشيه مقارنة بمجموعة ضابطة من الأصحاء.

الأدوات و الطرق:تم إجراء هذه الدراسة على عدد ٣٠ مريض مصري مصابين بمرض جوشيه و٣٠ من الأفراد الأصحاء كمجموعة ضابطة.هذا وقد تم إخضاع كلا المجموعتين الى إجراء الفحص السريري وتم قياس كثافة العظام باستخدام قياس امتصاص الأشعة السينية الثنائي (DXA) و تحليل الحمض النووي لإكتشاف التعددات الشكلية لجين COLIA1 عن طريق إستخدام تفاعل البلمرة المتسلسل و إنزيم التقطيع (PCR-RFLP).

النتائج:أظهرت نتائج هذه الدراسة وجود إنخفاض في كثافة العظام (BMD Z-score) للعمود الفقري القطني في (٤٣%) من مرضى الجوشيه و كذلك وجود إنحفاض شديد في (BMD Z-score) للعمود الفقري القطني في (٣٦.٧٪) في مرضى الجوشيه. كان هناك فروق ذو دلالة إحصائية بين مرضى جوشيه والمجموعة الضابطة فيما يتعلق بتوزيع الانماط الجينية لجين COLIA1 ، فقد أظهرت النتائج أن (٦٦.٦ ٪) من مرضى جوشيه كان لديهم النمط الجيني (G/G) بينما (٢٦.٧٪) كان لديهم النمط الجيني (G/T) و فقط (٦.٧٪) كان لديهم النمط الجيني (T/T). بينما في المجموعة الضابطة (٩٣.٣ ٪) كان لديهم النمط الجيني (G/G) بينما (٧.٧٪) كان لديهم النمط الجيني (G/T). كان هناك فروق ذو دلالة إحصائية عالية بين مختلف الأنماط الجينية لجين COLIA1 فيما يتعلق ب Z-score، مما يشير إلى وجود ارتباط بين الأنماط الجينية لجين COLIA1 و Z-score للعمود الفقري القطني.

ونستخلص من هذه الدراسة أن فرضية الارتباط بين تعدد الأشكال الجيني لجين COL1A1 وأمراض العظام في مرض جوشيه ممكنة على الأرجح وقد تؤثر بشكل كبير على إعادة تشكيل العظام.