العلاقة بين تعدد اشكال جينات مستقبلات فيتامين د وقصور الغدة الدرقية في المجتمع السعودي

إيمان جمعان الزهراني
الدكتورة ارشنا بنشاباكيسن ايير

الملخص

قصور الغدة الدرقية هو اضطراب في الغدد الصماء وهو الاكثر شيوعا الناجمة عن نقص هرمون الغدة الدرقية. وعادة ما تكون هذه العملية عملية أساسية تكون فيها الغدة الدرقية غير قادرة على إنتاج كميات كافية من الهرمون.

نقص فيتامين (د) هو مشكلة صحية عالمية، وقد تم مؤخرا تأكيد دورها كمغير مناعي، وقد لوحظت مستويات منخفضة من فيتامين D في العديد من أمراض المناعة الذاتية. وتشير الأدلة على نحو متزايد نحو دور فيتامين (د) في الحد من حدوث أمراض المناعة الذاتية. والأثر الحيوي لفيتامين "د" يحدث عند ارتباطه بمستقبل فيتامين "د" الذي ينتمي إلى عائلة المستقبل الستيرويد. وعلى الرغم من وجود العديد من الأشكال الجينية فإن تأثيره على عمل البروتين وإشارته غير واضحة. ربطت بعض الدراسات تعدُّد أشكال فيتامين "د" متعدد الجيني مع نقص الغدة الدرقية، حيث يبدو مختلفاً باختلاف الأعراق. لذا تمت هذه الدراسة لتتحقق من وجود علاقة بين مستقبل فيتامين "د" متعدد الأشكال الجيني بواسطة ثلاثة إنزيمات (*Taq*I, *Apa*I, *Bsm*I) ونقص الغدة الدرقية في المجتمع السعودي.

تم تقسيم مائة متطوع سعودي بناء على نتائج تحليل مستوى الغدة إلى مجموعتين: الأولى مصابين بنقص الغدة الدرقية وفقاً لتشخيص المرض والمجموعة الثانية الأصحاء. بعد ذلك تم فصل ومضاعفة هذا الجين بواسطة تفاعل البلمرة التسلسلي (PCR) ثم قطع ناتج الـ PCR بواسطة الإنزيمات (*Taq*I, *Apa*I, *Bsm*I) ثم فصله كهربائياً في جل الآجار.

أظهرت النتائج أن التوزيع التكراري للنمط الأليلي لجينات مستقبل فيتامين "د" *and BsmI,* (*ApaI TaqI*) يختلف بين مصابين الغدة الدرقية والأصحاء (p=.0127<0.05 *BsmI*) (p=.0150<0.05 *TaqI*) و(p=.0376<0.05 *ApaI*). وفي الختام أشارت دراستنا أن جينات مستقبلات فيتامين "د" متعدد الأشكال الجينية بواسطة إنزيمات (*Bsm*I ,*Taq*I and *Apa*I) لها علاقة في الإصابة بمرض الغدة الدرقية في المجتمع السعودي.

Association between vitamin D receptor gene polymorphisms and Hypothyroidism in Saudi population.

Presented by
Eman Jaman Al-Zahrani

Supervised By
Dr. Archana P. Iyer

Abstract

Hypothyroidism is a common endocrine disorder resulting from deficiency of thyroid hormone. It is usually a primary process in which the thyroid gland is unable to produce sufficient amounts of thyroid hormone. Vitamin D deficiency is a global health problem, its role as an immune modulator has been recently emphasized and low levels of vitamin D were observed in several autoimmune diseases. The evidence is increasingly pointing towards a significant role in reducing the incidence of autoimmune diseases. However, at this time the research on its role of vitamin D in autoimmune and thyroid disease is not conclusive. The biological effect of vitamin D is thought to occur by binding to the vitamin D receptor (VDR) which belongs to the steroid receptor super family. Although many polymorphisms exist in the VDR gene, their effect on VDR protein function and signalling is unknown.

Hence this study was carried out to investigate the relationship between VDR gene polymorphisms at three restriction sites *Apa*I, *Bsm*I and *Taq*I and the risk of hypothyroidism in Saudi population. One hundred Saudi volunteers were classified according to Thyroid–stimulating hormone (TSH) test as two groups hypothyroid patients and healthy control. The target part of VDR gene was isolated and amplified by the polymerase chain reaction (PCR). PCR products were digested by restriction enzymes: *ApaI*, *TaqI*, and *BsmI* and electrophoresed on agarose gel. The result shows that distribution of alleles frequency of the *Bsm*I, *Taq*I and *ApaI* VDR gene polymorphisms differed significantly between hypothyroid patients and healthy control groups ($p=.0127<0.05$) for *BsmI* ($p=.0150<0.05$) for *TaqI* and ($p=.0376<0.05$) for *ApaI*. In conclusion, our research indicated that the VDR *BsmI*, *TaqI* and *ApaI* polymorphisms risk alleles are associated with hypothyroidism in Saudi population.