

# التعدد الشكلي لاليات جين الكولاجين ألفا-1 في مرضى الجدرية في جدة

إعداد

ريسه موسى شامي شيبه

إشراف

د. صباح بنت عبد العزيز لنجاوي

د. سناء بنت السيد ترك

مستخلص

تعتبر الجدرية هي خامس مرض جلدي أكثر شيوعاً في ذوي البشرة الداكنة في أمريكا وأيضاً في الأسر الصينية في آسيا. الجدرية هي أورام حميدة ونموات جلدية زائدة تتميز بترسب مفرط وغير طبيعي من مكونات الخلية وخصوصاً الكولاجين. ومن الممكن أن تتدخل العوامل البيئية في تشكيل الجدرية في الأفراد الأكثر عرضة وراثياً لتشكيلها. سعينا في هذا البحث لتقييم العلاقة بين تعدد أشكال النيوكليوتيدة الشائعة لجين *COL1A1* (Sp1 +1245G/T rs1800012) و (-1997G/T rs1107946) ومرضى الجدرية في مدينة جدة وذلك بتحديد الطرز الوراثة لجين الكولاجين في الموضوعين المذكورين في 84 مشارك (43 ذكور، 41 إناث) وقد قسمت البيانات إلى مجموعتين تشمل (الأصحاء والمرضى) وقد شملت مجموعة الأصحاء 37 عينة (19 ذكور، 18 إناث) في حين أن المجموعة المرضية تحتوي 47 عينة (24 ذكور، 23 إناث). حُدد النوع الوراثة للجين *COL1A1* لجميع العينات عن طريق تقنية تفاعل البلمرة المتسلسل (PCR) والتي يتبعها القطع باستخدام أنزيمات القطع. وبمقارنة المجموعتين، تشير النتائج إلى وجود ارتباط كبير وفروق معنوية بين الطرز الوراثة وتشكيل الجدرية في المنطقة (-1997G/T rs1107946) وذلك يعني أن المجموعة المرضية تميل لتشكيل الطراز الوراثة (GG) بينما مجموعة الأصحاء تميل لتشكيل لطرز الوراثة (GT)، بينما لا توجد فروق معنوية بين الطرز الوراثة وتشكيل الجدرية في المنطقة (SP1 rs1800012) وبالمقابل، بمقارنة المجموعتين على حسب نوع الجنس، تشير النتائج إلى وجود ارتباط كبير وفروق معنوية بين الطرز الوراثة وتشكيل الجدرية في مجموعة الإناث في المنطقة (-1997G/T rs1107946) ( $P= 0.00$ ) ، بينما لا توجد فروق معنوية بين الطرز الوراثة وتشكيل الجدرية لدى الذكور ( $P= 0.17$ ). وبمقارنة النتائج في المنطقة الأخرى (SP1) تشير النتائج إلى أنه لا توجد فروق معنوية بين الطرز الوراثة وتشكيل الجدرية لدى الذكور والإناث ( $P= 0.22$ ). في الختام، هذه الدراسة تعيد وتعزز الأدلة على الارتباط بين الأشكال المتعددة من G / T 1245+ و G / T 1997 من جين *COL1A1* و المسببات المرضية لندبات الجدرية.

# **Collagen Gene (COL1- $\alpha$ 1) Polymorphism in Patients with Keloid in Jeddah**

**By**

**Raysa mousa shami shaibah**

**Supervised By**

**Dr. Sabah Abdulaziz Linjawi**

**Dr. Sanaa AL- sayid Tork**

## **Abstract**

Keloid scar is the fifth most common skin disease in adult black patients in the United Kingdom and the most common skin disease among ethnic Chinese patients in Asia. It is a benign hyperproliferative growth of dermal fibroblasts characterized by an abnormal excessive deposition of extracellular matrix components especially collagen. It is well known that keloid can be triggered in genetically susceptible individuals. Collagen synthesis is 20 times more in keloid compared to normal skin. In the current study, the association between -1997G/T (rs1107946) and *COL1A1* Sp1 +1245 G/T (rs1800012) polymorphisms and incidence of scars in Jeddah city population was evaluated. The distribution of alleles frequency of the -1997G/T (rs1107946) and Sp1 +1245G/T (rs1800012) polymorphisms in 84 volunteers (43 males and 41 females) was determined. Genotypes were determined for all subjects by using polymerase chain reaction (PCR) and restriction fragment length polymorphism (RFLP) for the two single nucleotide polymorphisms SNPs. When comparing the two groups, results demonstrated that there is a higher significant difference between genotype distribution and formation type ( $P=0.00$ ) which means that most of scars tend to be GG type and most of normal are of GT type in -1997G/T (rs1107946) while there were no significant association between formation type and genotype ( $P= 0.08$ ) in SP1 +12451997G/T (rs1800012). In contrast, when comparing the two groups according to gender, results demonstrated that there is a higher significant difference between genotype distribution and formation type ( $P=0.00$ ) in -1997G/T (rs1107946) in females group while there were no significant association between formation type and genotype in males group ( $P= 0.17$ ) while there were no significant association between scars type and genotype in SP1 +1245G/T (rs1800012) ( $P= 0.22$ ) in both groups. In conclusion, this study replicates and strengthens the evidence for association between polymorphisms of -1997G/T and +1245 G/T of *COL1A1* gene in the genetic aetiology of keloid scars.