

# النمط الفردي لجين مستقبل فيتامين د وعلاقته بهشاشة العظام لدى السيدات السعوديات ما بعد سن انقطاع الطمث

سها بنت عبد العال علي فراج

تحت إشراف

أ.د. طه بن عبدالله طه قمصاني  
د. أرشنا بنت بنشايakisن أير

## المستخلص

تصيب هشاشة العظام حوالي 40% من السيدات السعوديات بعد سن اليأس. ولهذا المرض علاقة وطيدة بالجينات. جين مستقبل فيتامين د من أول الجينات المرشحة في هذا المجال وبشكل خاص المتغيرات الجينية في الطرف 3 والتي يتم التعرف عليها بواسطة الإنزيمات القاصة *BsmI*، *Apal* و *TaqI*. هذه المتغيرات الجينية اكتشف ترابطها جينياً بسبب وجودها على إنترون 8 والمنطقة القريبة من إكسون 9 مما يسمح بدراستها كنمط فردي. العلاقة بين المتغيرات الجينية في هذا الجين وكثافة معادن العظم لازالت موضع جدال لاختلاف نتائج الدراسات باختلاف العرق المقام عليه الدراسة. من أجل ذلك ولتقييم هذه العلاقة في المجتمع السعودي تم دراسة النمط الفردي في جين مستقبل فيتامين د في ثمانين من السيدات السعوديات المتجاوزات لسن اليأس واللاتي تم تقسيمهن على أساس كثافة معادن العظم إلى ثلاث مجموعات: سيدات طبيعيات، سيدات منخفضات الكثافة العظمية، وسيدات مصابات بالهشاشة. تم فصل ومضاعفة هذا الجين بواسطة تفاعل البلمرة التسلسلي وناتج هذه العملية تم تقطيعه بواسطة الإنزيمات القاصة *BsmI*، *Apal* و *TaqI*، وتم فصل الناتج كهربياً في جل الأجار. تم الحصول على أحد عشر نمطاً فردياً كناتج لهذه العملية. وبدراسة العلاقة بين المتغيرات الجينية والأنماط الفردانية من جهة وكثافة معادن العظم ومجموعات الدراسة من جهة أخرى لم يوجد أي ارتباط بينهم، مما أدى إلى استنتاج عدم وجود ارتباط بين المتغيرات والنمط الفردي في جين مستقبل فيتامين د وبين كثافة معادن العظم في العينة المدروسة من النساء السعوديات.

# **Vitamin D Receptor Gene Haplotype and its Relation to Osteoporosis in Postmenopausal Saudi Women**

**Presented by**

**Suha Abdulall Ali Farraj**

**Supervised By**

**Prof. Dr. Taha A. Kumosani**

**Dr. Archana P. Iyer**

## **Abstract**

Osteoporosis affects about 48% of postmenopausal Saudi women, and this common disease has a strong genetic component. Vitamin D receptor (VDR) was the first candidate gene to be studied in this field, and most attention has been focused on polymorphisms situated on the 3' flank of VDR recognized by the restriction enzymes *BsmI*, *ApaI* and *TaqI*. On the other hand, since these polymorphisms are all located in intron 8 and the proximal region of exon 9, they are in strong linkage disequilibrium that allowed them to be studied as a haplotype. The relationship between VDR polymorphisms and bone mineral density (BMD) is controversial and has not been confirmed by all workers in different ethnic groups studied. In order to evaluate the contribution of the VDR alleles in bone mass loss, the *Bsm-Apa-Taq* haplotypes in the VDR gene were studied in eighty Saudi postmenopausal women. These women were divided into three groups according to their T-score. These groups were: normal, osteopenia and osteoporosis groups. The target region of VDR gene was isolated and amplified by the polymerase chain reaction (PCR). The products of PCR were digested by restriction enzymes: *ApaI*, *TaqI* and *BsmI* and electrophoresed on agarose gel. Eleven different haplotypes were found. None of the individual VDR gene polymorphisms or haplotypes displayed an association with BMD, and no significant difference was found between the groups. In conclusion, there was no relation effect between VDR gene haplotypes and BMD or osteoporosis in a sample of Saudi women.