

# التوزيع المتعدد للأشكال العديدة لجين المستقبلات الحسية للكالسيوم والتداخلات المحتملة مع الكثافة المعدنية للعظم ونقص فيتامين د وفرط نشاط الغدة الجار درقية الثانوي

مقدمة من

وفاء بنت فهد العتيبي

إشراف

د. هالة بنت سالم سنبل

أ.د. محمد بن صالح عرضاوي

مستخلص

ان وظيفة المستقبلات الحسية للكالسيوم هي الحفاظ على تركيز الكالسيوم في المصل ضمن مدى فسيولوجي ضيق. لذا كان هذا البحث يهدف الى تحديد التوزيع المتعدد للأشكال العديدة لجينات المستقبلات الحسية للكالسيوم في كلا من الرجال والنساء السعوديون بالإضافة الى ذلك يهدف البحث الى دراسة ارتباط A986S بالكثافة المعدنية العظمية، كما اننا قمنا بدراسة ارتباط A986S بنقص فيتامين د وفرط نشاط الغدة الجار درقية الثانوي في الرجال والنساء السعوديون الأصحاء.

شملت هذه الدراسة 113 شخصاً ، 50 من الذكور و 63 من الإناث ولقد تم عمل جميع التحاليل اللازمة لهم ومنها الكالسيوم وفيتامين د وهرمون الغدة الجار درقية و الاوستيوكالسين. ولقد قمنا بقياس الكثافة العظمية في كلاً من العمود الفقري وعظمة الفخذ بواسطة جهاز الديكسا. لقد تم تحديد الأشكال الجينية المختلفة بواسطة تقنية التفاعل المبلر المتسلسل (PCR) واستخدام انزيمات القص.

اما بالنسبة للتوزيع المتعدد للأشكال العديدة لجينات المستقبلات الحسية للكالسيوم فقد اظهرت النتائج بأن تردد النمط الوراثي للذكور 26% (AA) و 56% (AS) و 18% (SS). اما بالنسبة للنساء فهو 49.21% (AA) و 36.51% (AS) و 14.29% (SS).

نستنتج ان التوزيع المتعدد للأشكال العديدة لجينات المستقبلات الحسية للكالسيوم ال (AS) اكثر عند الرجال اما بالنسبة ل (AA) فهي اكثر عند النساء ولايوجد اي احتمال او علاقة بين A986S والكثافة المعدنية العظمية او نقص فيتامين د او فرط الغدة الجار درقية الثانوي. كما نستنتج ايضاً أن نسبة (AS) و (SS) لدينا نحن السعوديون مرتفه بالنسبة للدول الأخرى.

# **The Frequency of Distribution of Calcium Sensing Receptor Gene Polymorphism and The Possible Interactions with Bone Mineral Density, Vitamin D Deficiency and Secondary Hyperparathyroidism**

**By**

**Wafa Fahad Al-Otaibi**

**Supervised By**

**Dr. Hala Salim Sonbol**

**Prof. Mohammed Saleh Ardawi**

## **Abstract**

The function of the calcium sensing receptor (CaSR) is to maintain serum calcium concentration within a narrow physiological range. In this study we aim to determine the frequency distribution of CASR rs1801725 (A986S) genotype among adult Saudi males and females and evaluate the effects of the polymorphism with BMD, vitamin D deficiency and secondary hyperparathyroidism.

The study included 113 subjects, 50 males and 63 females. We measured: Ca, PTH, 25-vitamin D, ALP and osteocalcin. Furthermore, we determined a bone densitometry of the lumbar spine (L1-L4) and dual femur using dual energy X ray absorptiometry. We evaluated the CASR rs1801725 polymorphism using PCR-RFLP technique and evaluated the effects of the polymorphism with BMD, vitamin D deficiency and secondary hyperparathyroidism.

The results showed that the genotype frequency was 26% (n=13) normal (AA), and 56% (n=28) heterozygous (AS) and 18% (n=9) homozygous (SS) in males. Allele frequencies for A and S were 54% and 46% respectively. The genotype distribution is within Hardy-Weinberg equilibrium (Goodness of fit  $X^2=$

0.80,  $df = 2$ ,  $P = 0.00001$ ). In females 49.21% ( $n = 31$ ) normal (AA), and 36.51% ( $n = 23$ ) heterozygous (AS), and 14.29% 14.29% ( $n = 9$ ) homozygous (SS). Allele frequencies for A and S were 67.46% and 32.54% respectively. The genotype distribution is within Hardy-Weinberg equilibrium (Goodness of fit  $X^2 = 1.78$ ,  $df = 2$ ,  $P = 0.07$ ). We found no significant differences in the A986S genotype with BMD, vitamin D deficiency and secondary hyperparathyroidism.

In conclusion, we found no association between CASR rs1801725 (A986S) genotype and BMD, vitamin D deficiency and secondary hyperparathyroidism.