

فحص المتغيرات النادرة والشائعة في جين البرولاكتين في النساء السعوديات المصابات بورم الرحم الليفي

حنان عبد الحليم السكري

تحت إشراف
أ. د. نبيل سالم بندقجي
د. رامو ايلانجو
أ. د. نور أحمد شيخ

الملخص

ارتفاع مستويات البرولاكتين في المصل (PRL) ، هو من المؤشرات الأساسية المرتبطة بالعديد من أمراض النساء بما في ذلك الورم الليفي. ومع ذلك ، فإن الأسباب الكامنة وراء هذا الارتفاع غير معروفة بعد. لذلك ، تهدف الدراسة الحالية إلى قياس حالة البرولاكتين في مصل الدم لدى مرضى الورم الليفي (Uterine Leiomyoma) والتحقيق في ارتباطه الجزيئي مع طفرات في جين PRL في الأنسجة. تم قياس مستويات البرولاكتين في مصل الدم في عينات المرضى من خلال طريقة ELISA. ثم تم فحص الطفرات الجينية PRL من خلال تسلسل سانجر (Sanger Sequencing). أظهرت النتائج أن المرضى لديهم ارتفاع في مستويات مصل PRL. ولم يتم تحديد أي طفرات في جين PRL ، ومع ذلك ، تم اكتشاف أربعة متغيرات في الجين وهي (c.570G>A ,g.4755T>A ,g.5141T>C ,c.269C>T). لذلك ان ارتفاع مستوى البرولاكتين في مصل الدم في مرضى الورم الليفي لا ينتج عن أي طفرات في جين البرولاكتين ولكن قد تلعب المتغيرات المكتشفة دور غير مباشر في مسببات المرض.

Screening for Common and Rare Variants of Prolactin Gene in Saudi Women with Uterine Leiomyoma.

Hanan Abdelhalim ElSokary

Supervised By
Prof. Nabeel Salem Bondagji
Dr. Ramu Elango
Prof. Noor Ahmad Shaik

Abstract

Uterine leiomyomas are highly prevalent benign smooth muscle tumors of the uterus seen in 70% of women. They are hormone responsive tumors and have been known to secrete prolactin (PRL), a hormone of the anterior pituitary gland. Elevated levels of serum Prolactin is a common clinical finding in uterine leiomyomas. However, the underlying causes for this elevation are not yet known. Therefore, the current study aims to measure the status of serum prolactin in UL patients and to investigate its molecular connection with coding region mutations of PRL gene in UL tissues. The serum prolactin levels in blood samples of UL patients were measured through the ELISA method. The coding region PRL gene mutations in UL and corresponding myometrium tissues were screened through Sanger sequencing. Results show that UL patients demonstrated elevated PRL serum levels. As a result, no somatic mutations in PRL gene have been identified. However, four germline variants (c.570G>A, c.205-102T>A, c.312+177T>C and c.269C>T) were detected. In conclusion, this study is the first to confirm serum prolactin level elevation in UL patients is not caused by somatic mutations in prolactin gene. However genetic polymorphisms may be indirectly contributing to the disease etiology. Hence, we recommend a larger case-control study to verify if PRL gene germline polymorphisms could act as potential genetic markers for the disease diagnosis, prognosis and/or its treatment.