



الملخص الإنجليزي للأبحاث المقدمة من الدكتورة /  
رتاب جلال عبد الحميد مدرس طب الأطفال كلية  
الطب جامعة الفيوم إلى اللجنة العلمية الدائمة لطريق  
الأطفال للحصول على اللقب العلمي لوظيفة أستاذ  
مساعد



كلية الطب - جامعة الفيوم  
قسم الأطفال

البحث الثاني

(بحث منفرد منشور دولي غير مشتق من رساله)

عنوان البحث:

تعدد اشكال (PADI4 (rs2240340), PDCD1 (rs10204525) ، و CTLA4 (231775) الجيني والتهاب المفاصل الطفولي مج هو السبب

**PADI4 (rs2240340), PDCD1 (rs10204525), and CTLA4 (231775) gene polymorphisms and polyarticular juvenile idiopathic arthritis**

المشاركون في البحث: أ.د/ مروه احمد علي محمد على الجبيلي\*- أ.د/ أحمد علي عبدالعزيز\*\* -أ.د/ محسن علي\*\*\*- أ.د/ عبد الرووف أبو النور\*\*\*- د/ محمد السيد حنفي\*\*- د/ هدى عبد البديع حسين\*\*\*\*- د/ حسام الدين صلاح شبانه\*\*\*\*\*- د/ رحاب جلال عبد الحميد\*\*\*\*\*- د/ شرين رشاد قدافى\*

قسم الكيمياء الحيوية والبيولوجيا الجزيئية ، كلية الطب ، جامعة الفيوم\* -قسم الروماتيزم والتأهيل كلية الطب جامعة الأزهر\*\* - قسم الباثولوجيا الأكلينيكية كلية الطب جامعة الأزهر\*\*\* - قسم الطب الباطني كلية الطب جامعة الفيوم\*\*\*\*- قسم الطب الباطني كلية الطب جامعة الأزهر\*\*\*\*- قسم طب الأطفال كلية الطب جامعة الفيوم\*\*\*\*\*

مكان نشر البحث:

**British Journal of Biomedical Science**

2020 | Vol 77; issue 3: pages: 123-128, July 2020

**ABSTRACT**

**Background:** Certain single nucleotide polymorphisms (SNPs) in genes such as PADI4 (coding for peptidyl arginine deiminase 4), PDCD1 (coding for programmed cell death 1), and CTLA4 (coding for cytotoxic T-lymphocyte-associated protein 4) are linked to rheumatoid arthritis (RA). However, links between SNPs rs2240340, rs10204525 and rs231775 in PADI4, PDCD1 and CTLA4 respectively, and juvenile idiopathic arthritis (JIA), the commonest type of childhood arthritis, are unclear. We aimed to determine whether any of these SNPs are associated with JIA, and to clinical indices disease activity score (JADAS 71) and functional disability score (CHAQ).

**Methods:** We genotyped the three SNPs in 150 children with polyarticular JIA and 160 healthy children, recording standard health questionnaires, clinical features and laboratory markers.

**Results:** The TT genotype of PADI4 rs2240340 (aOR/95%CI 2.64: 1.31–5.30, P = 0.006) and CT genotype of PDCD1 rs10204525 (aOR/95%CI 4.99: 2.98–8.36, P < 0.0001) were associated with JIA. The AG+GG genotype of CTLA4 rs231175 was modestly linked to disease activity (aOR/95% CI 2.44 (1.19–5.04), p = 0.015). PADI4 rs2240340 was linked to CHAQ score (genotypes p = 0.013, alleles p = 0.006), whilst PDCD1 rs10204525 was linked to anti-CCP antibodies (genotypes p = 0.004), RF (genotypes p = 0.01), and the CHAQ score (genotypes p = 0.005, alleles p = 0.013).

**Conclusions:** There are various roles for these SNPs in PADI4, CTLA4 and PDCD1 in the diagnosis and, potentially, in the management of JIA.

**KEYWORDS :** JIA; polymorphism; PADI4,rs2240340; PDCD1,rs10204525; CTLA4 rs231775; RT-PCR

القائم باعمال عميد كلية الطب

رئيس القسم

أ.د/ حمدي ابراهيم

أ.د/ هدير محمود جمال الدين