تقييم التعبير عن الجين المرتبط بالمناعة NLR المحتوي على البايرين ٢ (*NLRP2*) بين الأطفال السعوديين المصابين بالتوحد

إعداد: أسماء عبدالله حسين الغامدي

إشراف: د. فاطمة باسنقاب

المستخلص

اضطراب طيف التوحد (ASD)هو مرض عصبي معقد يوصف بأنه اضطراب غير متجانس يتميز بعدة اعراض شائعة بما في ذلك، قصور باللغة وضعف في التواصل الاجتماعي. وفقاً لآخر النتائج ، يمكن أن يكون الخلل التنظيمي في الجهاز المناعي عاملاً خطراً لحدوث تشوهات في النمو العصبي لدى الأشخاص المصابين بالتوحد. هناك العديد من الجينات تتشارك في تطور مرض التوحد، يُعد جين *NLRP2* عضو من عائلة Nucleotide-binding oligomerization domain, Leucine-rich Repeat, and Pyrin domain-containing family.، بالإضافة الى ذلك، تشير واحدة من الدراسات الى آن الخلل في تنظيم التعبير الجيني لجين *NLRP2* قد يأخذ مكاناً في نمو دماغ الجنين لمرضى ثنائي القطب. ومع ذلك فان العلاقة بين جين *NLRP2* والتوحد لا تزال غير معروفة. وبناء على ذلك، تهدف هذه الدراسة الى قياس التعبير الجيني لجين *NLRP2* في عشرين طفلاً سعودياً مصاباً بالتوحد مقارنة بخمسة افراد أصحاء. وقد تم قياس التعبير الجيني لجين *NLRP2* باستخدام تقنية qRT-PCR. وتشير نتائج هذه الدراسة الى وجود تباين في التعبير الجيني لجين *NLRP2* بين أطفال التوحد والاطفال الأصحاء، يوجد ارتفاع في معدل التعبير الجيني للجين *NLRP2* بشكل ملحوظ في ٦٥٪ من عينات أطفال طيف التوحد (Fold change = 6.503 ± 1.390) مقارنة بعينات الأطفال الأصحاء (P value= 0.0009). بالإضافة الى وجود انخفاض ملحوظ للجين *NLRP2* في ٣٥٪ من عينات أطفال طيف التوحد (Fold change = -4.392 ± 0.968) عند مقارنتها بعينات الأطفال الأصحاء (P value= 0.0069) ومع ذلك، هذه الدراسة تقترح وجود خلل في التعبير الجيني لجين NLRP2 في أطفال التوحد مقارنة بالأطفال الاصحاء مما يؤكد تأثير المناعة على مرض التوحد..

الكلمات المفتاحية: (اضطراب طيف التوحد ، جين *NLRP2* ، اضطراب المناعة ، qRT-PC)

Assessing The Expression of The Immune-Related NLR Pyrin Domain Containing 2 (*NLRP2*) Gene Among Saudi Autistic Children

By: Asmaa Abdullah Hussain Alghamdi

Supervised By: Dr. Fatemah Basingab

Abstract

Autism spectrum disorder (ASD) is a complex neurodevelopmental disease described as a heterogeneous disorder characterized by symptoms, including language deficiencies and communication impairments. According to the recent findings, immune dysregulation could be a viable risk factor for neurodevelopmental abnormalities in people with ASD. Several genes are involved in the development of ASD. The *NLRP2* is a member of the Nucleotide-binding oligomerization domain, Leucine-rich Repeat, and Pyrin domain-containing (NLRP) family. In addition, a study suggests the defect in regulating gene expression of inflammatory *NLRP2* may take a place through embryo brain development of bipolar disorder patients. Therefore, the correlation between *NLRP2* expression and ASD is still unknown. Consequently, this study aims to measure the expression of *NLRP2* in 20 Saudi autistic children compared to 5 healthy children. The expression level of the *NLRP2* was measured using the qRT-PCR. Results indicated a dysregulation of *NLRP2* between autistic and control samples. There is a significant *NLRP2* upregulation in 65% of ASD samples (Fold change = 6.503 ± 1.390) compared to the healthy children (*p* value= 0.0009). In addition, a significant *NLRP2* downregulation in 35% of ASD samples (Fold change = -4.392 ± 0.968) when compared to healthy children (*p* value= 0.0069). Therefore, this study suggests a dysregulation of *NLRP2* expression among ASD children compared to healthy children approving the influence of host immunity in ASD.

Keywords: (ASD, *NLRP2*,immune dysregulation, qRT-PCR)