

## **ΜΕΛΕΤΗ ΣΥΧΝΟΤΗΤΑΣ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ, ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ ΤΟΝ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟ ΤΟΥ ΔΕΡΜΑΤΟΣ ΣΕ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ (COL1A1, COL5A1, MMP1)**

Ο. Μπίμη, Ε. Βούντα, Μ.Σ. Κατσαρού, Β. Δεσινιώτης, Θ. Καλογρίδης, Μ. Λάγιου, Ν. Δρακούλης

Ερευνητική Ομάδα Κλινικής Φαρμακολογίας και Φαρμακογονιδιωματικής, Τμήμα Φαρμακευτικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

Τα κολλαγόνα είναι οι πιο άφθονες πρωτεΐνες στο ανθρώπινο σώμα. Τα μόρια κολλαγόνου αποτελούνται από τρεις α πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Τα γονίδια COL1A1 και COL5A1 κωδικοποιούν τις α1 αλυσίδες του κολλαγόνου τύπου I και V, αντίστοιχα. Σε αυτή τη μελέτη, επικεντρωθήκαμε στους πολυμορφισμούς rs1800012 του γονιδίου COL1A1 και rs12722 του COL5A1, που παρεμβαίνουν στη δομή του κολλαγόνου και στον rs1799750 του γονιδίου MMP1, που επάγει τον μεταβολισμό του κολλαγόνου.

Ο rs1800012 (G/T) του γονιδίου COL1A1 συσχετίζεται με το πάχος του δέρματος και τις κηλοειδείς ουλές. Ο rs12722 (C/T) του γονιδίου COL5A1 σχετίζεται με μια διαταραχή του συνδετικού ιστού, το σύνδρομο Ehlers-Danlos. Ο rs1799750 αποτελεί μετάλλαξη εισαγωγής στο γονίδιο MMP1 και συνδέεται με τη δυστροφική φυσαλιδώδη επιδερμόλυση.

Η παρουσία των πολυμορφισμών αναλύθηκε σε 1402 Καυκάσιους εθελοντές από την Ελλάδα, σκοπεύοντας στην αποκάλυψη γενετικής διείσδυσης των πολυμορφισμών στο δείγμα και στην εκτίμηση του ποσοστού που είναι ευαίσθητοι σε δερματοπάθειες.

Η απομόνωση DNA από στοματικά επιθηλιακά κύτταρα, ακολουθούμενη από PCR, οδήγησε στον προσδιορισμό των γονότυπων των ατόμων, επιτρέποντας τον υπολογισμό των συχνοτήτων των πολυμορφισμών.

Για τον rs1800012, η συχνότητα του αλληλόμορφου G ήταν 79,74% του δείγματος και του μεταλλαγμένου T, 20,26%. Για τον rs12722, το 43,45% του πληθυσμού είχε το αλληλόμορφο C και το 56,55% το μεταλλαγμένο T. Για τον rs1799750, η εισαγωγή ενός νουκλεοτιδίου G εμφανίστηκε στο 49,50% των εθελοντών.

Συμπερασματικά, παρά την αναμενόμενη γενετική επίδραση λόγω μεταφοράς πληθυσμών, συγκρίνοντας τα αποτελέσματά μας με δημοσιευμένα δεδομένα άλλων πληθυσμών, οι Καυκάσιοι νοτιοανατολικοί Ευρωπαίοι εθελοντές δε διαφέρουν από τους υπόλοιπους Ευρωπαίους στα γονίδια αυτά.