

ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΔΙΔΑΚΤΟΡΙΚΗΣ ΔΙΑΤΡΙΒΗΣ:

ΤΙΤΛΟΣ:

<<Η πιθανή γονιδιακή συσχέτιση της εφηβικής ιδιοπαθούς σκολίωσης με διαταραχή στη δομή ή τη λειτουργία των ωοθηκών.>>

ΟΝΟΜΑ ΥΠΟΨΗΦΙΟΥ: ΒΛΑΧΟΥ ΜΑΡΙΑ

ΤΡΙΜΕΛΗΣ ΕΠΙΤΡΟΠΗ:

1.ΦΡΥΣΙΡΑ ΚΑΝΙΟΥΡΑ ΕΛΕΝΗ

2.ΚΑΝΑΚΑ ΓΑΝΤΕΝΒΕΙΝ ΧΡΙΣΤΙΝΑ

3.ΝΙΚΟΛΑΟΥ ΒΑΣΙΛΕΙΟΣ

ΕΠΙΒΛΕΠΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ: κα. Φρυσίρα

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η εφηβική ιδιοπαθής σκολίωση είναι μια διαταραχή της δομής της σπονδυλικής στήλης η οποία επηρεάζει εκατομμύρια παιδιά παγκοσμίως. Υπάρχει συσχέτιση μεταξύ της ιδιοπαθούς σκολίωσης και της ηλικίας του ασθενούς. Ενώ η πρώιμη ιδιοπαθής σκολίωση έχει ίση αναλογία μεταξύ αγοριών και κοριτσιών, στην περίοδο της εφηβείας η αναλογία μετατρέπεται σε 8,4/1, με σαφώς μεγαλύτερο ποσοστό των ασθενών να ανήκουν στο γυναικείο φύλο. Η εφηβική ιδιοπαθής σκολίωση έχει συσχετισθεί με γονιδιακούς τόπους και σε αυτοσωμικά χρωμοσώματα και στο Χ χρωμόσωμα, επομένως έχει εισαχθεί η υπόθεση της πολυγενετικής κληρονομικότητας. Η νόσος φαίνεται να έχει τόσο γονιδιακό όσο και ορμονολογικό υπόβαθρο. Η έκφραση του γονιδίου BNC2 (9p22, rs10738445,rs3904778) σχετίζεται με την εφηβική ιδιοπαθή σκολίωση σύμφωνα με μελέτη η οποία περιλαμβάνει 2645 κορίτσια με σκολίωση και 2746 κορίτσια μάρτυρες, όλα κινεζικής φυλής. Σύμφωνα με διεθνή μετά-ανάλυση που αφορά 8765 περιπτώσεις κοριτσιών με σκολίωση και 27822 μάρτυρες αποδεικνύεται σημαντική συσχέτιση του rs3904778 και της εφηβικής ιδιοπαθούς σκολίωσης. [2] Όλα τα κορίτσια με εφηβική ιδιοπαθή σκολίωση είχαν σημαντικά πιο αυξημένη έκφραση του BNC2 συγκριτικά με το control-group. Το ίδιο γονίδιο εκφράζεται σε υψηλά επίπεδα στους αναπαραγωγικούς ιστούς και επιδρά στη διαφοροποίηση των σπερματοζωαρίων και των ωοκυττάρων επιπλέον φαίνεται να εμπλέκεται στη διαταραχή της λειτουργίας ή ακόμα και στην ανάπτυξη καρκίνου των ωοθηκών.[3] Επίσης πολυμορφισμοί του BNC2 κατηγορούνται για παθολογικά ευρήματα στον υπέρηχο ωοθηκών και διαταραχές στη γονιμότητα. Στόχος της παρούσας διατριβής είναι να αποδείξει ή να απορρίψει την γονιδιακή συσχέτιση της σκολίωσης με διαταραχές στη δομή ή τη λειτουργία των ωοθηκών.

ABSTRACT

Adolescent idiopathic scoliosis (AIS) affects millions children worldwide, especially female teenagers. It has been proved that early onset idiopathic scoliosis affects equally boys and girls in contrast to adolescent idiopathic scoliosis that affects almost 9 times more females. AIS has difficult and quite unknown causes of pathogenicity but it seems to have a great connection with genes and hormones. According to a study in Chinese population, BNC2 (9p22, rs10738445, rs3904778) expression is connected to AIS in girls. However, a replication study using multi-population cohorts has not been conducted. To confirm the association of 9p22.2 locus with AIS in multi-ethnic populations, an international meta-analysis using eight cohorts was conducted. Finally 8,756 cases and 27,822 controls were analyzed. The analysis approved a great amount of association between rs3904778 and AIS. BNC2 is also expressed in reproductive cells such as ovaries and sperm cells. Consequently the purpose of this study is to determine whether there is a gene correlation between AIS and ovary disorders or not.