



بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

**The Potential Impact of Vitamin D Supplementations on
Oxytocin (OXT) Gene Expression in Saudi Autistic Children**

By:

Batool Abdullah Mohammed Bayusuf

**A thesis submitted for the requirements of the degree of
Master in Biological Sciences (Genetics)**

**Supervised By
Dr. Sheren Azhri
Dr. Reem Farsi**

**FACULTY OF SCIENCES
KING ABDULAZIZ UNIVERSITY
SAUDI ARABIA
1444H / 2023G**

The Potential Impact of Vitamin D Supplementations on *Oxytocin (OXT)* Gene Expression in Saudi Autistic Children

Batool Abdullah Mohammed Bayusuf

Abstract

Autism spectrum disorder (ASD) is a complicated neurodevelopmental disorder resulting from a combination of genetic, epigenetic, and environmental factors. Previous research has found that ASD is linked to brain development that affects socializing with others, resulting in issues with social interaction and repetitive behavior patterns. According to the Saudi Ministry of Health, one out of every 160 children was diagnosed with an autism spectrum disorder.

One of the most important environmental factors to consider is vitamin D deficiency. It is the most common nutritional disorder in the world and there is increasing evidence indicating that vitamin D deficiency is associated with neurodevelopmental disorders including autism and schizophrenia. Vitamin D deficiency may contribute to the severity of ASD symptoms and appears to be significant in the etiology of ASD by affecting the production of oxytocin that mediates the expression of the *OXT* gene. This study showed a direct relationship between vitamin D levels and *OXT* expression levels in ASD children. Most children with autism have vitamin D deficiency, as well as downregulated *OXT* expression of most samples, before supplements. After using the supplements, an increase in vitamin D was observed, which led to an increase in *OXT* expression in the majority of the samples and an improvement in children's symptoms. These findings support the hypothesis that deficiency of vitamin D could be related to the downregulation of *OXT* gene expression and then might be associated with ASD. This study aims to investigate vitamin D supplements' impact on the *OXT* gene expression of Saudi autistic children.

Key words: Autism Spectrum Disorder, *oxytocin*, gene expression, vitamin D deficiency, vitamin D supplements

التأثير المحتمل لمكملات فيتامين د على التعبير الجيني لجين *OXT* لدى الأطفال

السعوديين المصابين بالتوحد

بتول عبدالله محمد بايوسف

المستخلص

اضطراب طيف التوحد (ASD) هو اضطراب نمو عصبي معقد ناتج عن مجموعة من المتغيرات الجينية والتخلقية والبيئية. وجدت الأبحاث السابقة أن اضطراب طيف التوحد مرتبط بنمو الدماغ الذي يؤثر على التواصل الاجتماعي مع الآخرين، مما يؤدي إلى مشاكل في التفاعل الاجتماعي وأنماط السلوك المتكررة. وفقاً لوزارة الصحة السعودية، تم تشخيص واحد من بين كل ١٦٠ طفلاً باضطراب طيف التوحد.

يعد نقص فيتامين د من أهم العوامل البيئية التي يجب مراعاتها. إنه اضطراب التغذية الأكثر شيوعاً في العالم وهناك عدد متزايد من الأدلة التي تشير إلى أن نقص فيتامين د مرتبط باضطرابات النمو العصبي بما في ذلك التوحد والفصام. قد يساهم نقص فيتامين د في شدة أعراض اضطراب طيف التوحد ويبدو أنه مهم في مسببات اضطراب طيف التوحد من خلال التأثير على إنتاج الأوكسيتوسين الذي يتوسط التعبير عن جين *OXT*. أظهرت هذه الدراسة وجود علاقة مباشرة بين مستوى فيتامين د ومستوى تعبير *OXT* لدى أطفال التوحد. حيث كان معظم الأطفال المصابين بالتوحد يعانون من نقص فيتامين د، وكذلك انخفاض في تعبير جين *OXT* قبل استخدام مكملات فيتامين د. أما بعد استخدام المكملات، لوحظت زيادة في فيتامين د، مما أدى إلى زيادة تعبير *OXT* في غالبية العينات وتحسن طفيف في أعراض الأطفال. تدعم هذه النتائج الفرضية القائلة بأن نقص فيتامين د يمكن أن يكون مرتبطاً بتقليل تنظيم التعبير الجيني *OXT* ومن ثم قد يكون مرتبطاً بالتوحد. تهدف هذه الدراسة إلى التحقق من تأثير مكملات فيتامين د على التعبير الجيني *OXT* للأطفال السعوديين المصابين بالتوحد.

الكلمات المفتاحية: اضطراب طيف التوحد، الأوكسيتوسين، التعبير الجيني، نقص فيتامين د، مكملات فيتامين

إعداد

بتول عبدالله محمد بايوسف

رسالة مقدمة لاستكمال متطلبات الحصول على درجة الماجستير

في علوم الأحياء في الوراثة الجزيئية

إشراف

د. شيرين أزهرى

د. ريم فارسي

كلية العلوم

جامعة الملك عبدالعزيز

المملكة العربية السعودية

٢٠٢٣ / ١٤٤٤