



تتشرف كلية الدراسات العليا وكلية العلوم بدعوتكم لحضور
مناقشة رسالة الماجستير

العنوان

نسبة انتشار الطفرات الجينية *BRCA1* و *BRCA2* بين مرضى سرطان الثدي والمبيض في الإمارات الشمالية
للطالب

زهرة أحمد محمد

المشرف

د. يسرى الظاهري، قسم علوم الحياة

كلية العلوم

المكان والزمان

11:00 صباحاً

الأربعاء، 11 نوفمبر 2020

الملخص

يعتبر سرطان الثدي أكثر أنواع السرطان شيوعاً و ثاني أهد أسباب الوفاة بين النساء. تمنح الطفرات في جينات *BRCA1* و *BRCA2* قابلية عالية للإصابة بسرطان الثدي والمبيض. و مع ذلك، فإن البيانات المتعلقة بنسبة إنتشار طفرات *BRCA1/2* مخيفة. يعتبر التكوين الجيني لسرطان الثدي الى حد كبير غير معروف و لم تقم أي دراسة بتقييم حالة طفرات سرطان الثدي *BRCA* لدى مرضى سرطان الثدي و المبيض في دولة الامارات العربية المتحدة. تهدف هذه الدراسة إلى تحديد معدل إنتشار الطفرات الوراثية في جينات *BRCA* لدى مرضى سرطان الثدي و المبيض من الامارات الشمالية، كما سعت إلى فحص العلاقة المحتملة بين حاملين سرطان الثدي *BRCA* و سرطان الثدي السلبي (*TNBC*). شملت الدراسة على المرضى الذين خضعوا للاختبار الجيني *BRCA* في مستشفى الشيخ خليفة التخصصي (*SKSH*) لتحديد الاصابة بسرطان الثدي / المبيض الوراثي. تم تحليل الطفرات الوراثية في جينات *BRCA1* و *BRCA2* عن طريق إجراء فحص معرفة التسلسل الجيني Sanger أو تقنية الجيل الجديد لتحديد التسلسل الجيني (*NGS*) بالإضافة إلى فحص التضخيم مسار الربط المتعدد (*MLPA*).

من إجمالي عدد 626 مريض، لم يكن لدى 224 مريض طفرة جينية في *BRCA* (85.5%) ، بينما تم تحديد طفرات *BRCA* لدى 38 مريضاً (14.5%) . حيث تم العثور على طفرات *BRCA1* و *BRCA2* بنسبة 6.8% و 7.6% من المرضى على التوالي. كما تم العثور على طفرات مجهولة الأهمية في *BRCA1* بنسبة 0.4% من المرضى (مريض واحد). يمثل سرطان الثدي السلبي (*TNBC*) نسبة 22% من إجمالي عدد المرضى (127/28) الذين يعانون من سرطان الثدي و الذين خضعوا لفحوصات الكيمياء النسيجية المناعية (*Immunohistochemistry*).

الجدير بالذكر هو العثور على طفرة جديدة في جين *BRCA1* (*dup (441+1_442-1) _ (80+1_81-1) c*) ، وهو حدوث تكرار في اكسون 3,5,6,7 exons في حالة واحدة لمريضة مصابة بسرطان المبيض ، لم تتجاوز عمر 45 سنة ولديها تاريخ عائلي. علاوة على ذلك، تم اكتشاف طفرتين جديدتين للحذف في جين *BRCA2* ، احدهما حذف اكسون 5 exon في حالة لمريضة لم تتجاوز ال 45 سنة مصابة بسرطان المبيض ولديها تاريخ عائلي. و الحالة الثانية هو حذف في اكسونات exons 10-13 لوحظت في مريض ذكر مصاب بسرطان الثدي ، لم يتجاوز ال 45 سنة. هذه النتائج ستساعد في تأسيس محتوى واضح للطفرات الجينية *BRCA* و المخاطر المرتبطة بسرطان الثدي و المبيض لدى مرضى شمال دولة الامارات العربية المتحدة.

كلمات البحث الرئيسية: سرطان الثدي و المبيض الوراثي ، سرطان الثدي ثلاثي السلبية، فحص التسلسل الجيني ، فحص التسلسل الجيني التالي ، فحص تضخيم الكشف نو الربط المستقل المتعدد.