# العلوم الطبية

## أحياء طبية

## طفرة جينية – سرطان ثدي

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **194** |  | **رقــم البحــث :** | 012/427 |
|  |  | **عنوان البحـــث :** | تقييم الطرق التحليلية لتحديد وكشف التغيرات المصاحبة للطفرة الجينية Her2 لمرضى سرطان الثدي. |
|  |  | **الباحث الرئيــس :** | د. عبد الحكيم محمد كيلاني |
|  |  | **الباحثون المشاركون :** | د. محمد حسين القحطاني  د. جودة أحمد المغربي  د. هاني زكريا عصفور |
|  |  | **الجهـــــــة :** | كلية الطب |
|  |  | **مدة تنفيـذ البحـث :** | سنتان |
|  | مستخلص البحث | | |

تعتبر الطفرة الجينية Her2 من الموروثات المسببة لسرطان الثدي وهي تتواجد على الكروموسوم السابع عشر، كما أنها تحمل مستقبلات النمو على جدار الخلية مع إنزيم الثايروسين كاينيز النشط. وقد تم تحديد تضخم وزيادة هذه الطفرة الجينية Her2 في حوالي 20 إلى 30% من سرطان الثدي، كما وقد كان له التطور البطيء في تاريخ المرض.

إن تضاعف الطفرة الجينية Her2 المصاحب بزيادة البروتين يعتبر من المؤشرات البيولوجية المهمة لتحديد التوقع للاستجابة للعقار المتوفر والذي يسمى Herceptin والذي يعتبر من مضادات السرطان الهامة التي لها نشاطات معنوية سواء استخدام منفرد أو مع العلاج الكيماوي.

كما تعتبر التحاليل المخبرية بهذا الصدد خطوة أساسية للتعامل الصحيح مع الحالات المتأخرة لمرضى سرطان الثدي، لذا فإن هنالك طريقتين من أهم الطرق التشخيصية المخبرية لهذا المرض لتقييم مراحل الطفرة الجينية Her2 ألا وهي المقايسة النسيجية المناعية (IHC) والتحليل الوميضي المهجن (FISH) وتعتبر هاتين الطريقتين من الطرق العالمية المتبعة والموصى بها.

ونحن هنا بصدد تحديد المستوى لتضاعف الطفرة الجينية Her2 بواسطة استخدام الطريقتين سابقة الذكر وتقييم النتائج واستخلاص الأفضل.

# Medical Sciences

## Med. Biology

### Tissue – Her2 – Breast cancer

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **194** |  | **Award Number :** | 012/427 |
|  |  | **Project Title :** | Evaluation of the methods for tissue-based detection of the Her2/neu gene alteration in human breast cancer |
|  |  | **Principal Investigator :** | Dr. Abdelhakim M. Kelany |
|  |  | **Co-Investigator :** | Dr. Mohammed H. Al Qahtani  Dr. Jaudah A. Al-Maghrabi |
|  |  | **Job Address :** | Faculty of Medicine |
|  |  | **Duration :** | 24 Months |
|  | Abstract | | |

HER-2 is a protoncogene located on chromosome 17. It encodes a transmembrane growth factor receptor with tyrosine kinase activity. Overexpression and/or amplification of HER-2 are detected in approximately 20% to 30% of invasive ductal carcinomas of the breast and have been associated with a poor prognosis.3 Amplification of the HER-2 oncogene and concomitant overexpression of protein are currently implicated in breast carcinoma as important biomarkers for predicting response to trastuzumab (Herceptin, Roche, Basel, Switzerland), which has signifgicant anti-tumour activity both as single agent and in combination with chemotherapy in these patients. For this reason, laboratory assessment of HER-2 status is becoming a key step in the optimal managemen t of patients with advanced breast cancer. Immunohistochemical (IHC) and fluorescence in situ hybridization (FISH) have emerged as the two most widely used assays to evaluate HER-2 status in breast cancer. Both methods are recommended by national and international guidelines. Our aim will determine the aneusomy level and the HER-2 gene copy numbners, by fluorescence in situ hybridization (FISH) and to anlyze their impact on the amplification rate in breast carcinomas considered HER-2 weekly positive cases by immunohistochemistry.