الملخص العربى

مقدمة البحث:

سرطان الثدي هو السرطان الاكثر شيوعا في المرأة .وقد كشفت الدراسات العديد من عوامل الخطر المرتبطه بزيادة القابلة للاصابة بسرطان الثدي. ومن بين هذه العوامل التاريخ العائلي حيث يعتقد أن خمسة إلى عشرة في المئة من اورام الثدي وراثية.

وقد وجد أن الجينات المثبطة للأورام دور هام في اصلاح الحامض النووي الذي حدث به طفرة جينية وبالتالي منع انتقال هذه الطفرة الي الخلايا المتولدة من التكاثر.
وبالتالي عند حدوث طفرة جينية بالجينات المثبطة للاورام فان وظيفتها تتعطل وبالتالي يؤدي الي خلل في اصلاح الحمض النووي الذي به طفرة جينية مما ينشأ عنه مرض السرطان .
وانه من أهم الجينات المثبطة للاورام التي وجد به طفرة جينية في مرض سرطان الثدي هو سرطان الثدي (براكا 1).

- **هدف الدراسة:**

الكشف عن بعض الطفرات الجينية في جين سرطان الثدي (براكا 1) بين السيدات المصابات بمرض سرطان الثدي بمحافظة القليوبية مع ربطها بوجود أوعدم وجود تاريخ عائلي لمرض سرطان الثدي أو المبيض.

- **طرق البحث:**

وتشمل هذه الدراسه خمسين سيدة مقسمة الي مجموعتين:

المجموعة المراقبة : وتشمل 20 سيدة صحيحات و خاليات من مرض سرطان الثدي ويتم تقسيمها الى مجموعتين :

أ-10سيدات لهن تاريخ عائلى لمرضي سرطان الثدى أو المبيض.
ب-10سيدات بدون تاريخ عائلى لهذه الامراض.

المجموعة المصابة بسرطان الثدي :وتشمل 30 مريضة ويمكن تقسيمها الى مجموعتين:

أ-15 سيدة لهن تاريخ عائلى لمرضي سرطان الثدى أو المبيض.
ب-15سيدة بدون تاريخ عائلى لهذه الأمراض .

وسوف تخضع جميع السيدات في هذه الدراسه الى ما يلي :

- التاريخ الكامل والفحص السريري .
- الأشعات (ماموجرام - اشعة على الصدر- مسح ذرى للدماغ والعظام لمجموعة سرطان الثدي) .
- تحليل انسجه الثدي لمجموعة سرطان الثدي .
- اخذ العينات :سوف يؤخذ 10مل من الدم وسوف تجمع على EDTA وسوف يتم عمل الاتي في عينات الدم :

1- استخلاص الحامض النووى من الخلايا ذات النواة من الدم .
2- اكثارالحامض النووي عن طريق تفاعل البلمرة التسلسي واكتشاف الطفرات الجينية به باستخدام :
الفصل الكهربائي بجيل الاجاروز لنواتج تفاعل البلمرة التسلسي المصبوغة بالايثيدم بروميد والكشف عنها باستخدام الاشعة فوق البنفسجية .

- المعلجة باستخدام الانزيم القاطع للحامض النووي الاقا (1) .

تحضير العينات:

تم سحب 5– 10 سم3 دم من أحد الأوردة الطرفية من كل سيدة فى أنبوبة بها مواد مانعة للتجلط لفصل البلازما بجهاز الطرد المركزى وتم دراسة مستوى الحمض النووى للجنين باستخدام ال (PCR)0

تحليل ال (PCR):

تم عمل تحليل ال (PCR) للكشف الكيفى والكمى لكمية الحمض النووى الديزوكسى للجنين، خاصة جين الكروموسوم الذكرى (Y) باستخدام بواديئ خاصة لهذا الجين وهذا كمؤشر للحمض النووى للجنين0

النتائـج:

أثبتت الدراسة الطفرة الجينية فى **جين سرطان الثدي 1 (براكا1) في السيدات** مع وجود أو عدم وجود تاريخ عائلى للمرض نتائجنا إلى أن ارتفاع وتيرة من (5382insc) 11 exon، exon 5 تعامل مع ц افا. ذات التردد المنخفض من exon 2 (del185).

تحديد BRCA1 و BRCA2 حاملات التحور هو نقطة تركيز هامة في مجال الوقاية والكشف المبكر عن سرطان الثدي ومخاطر الاصابة بسرطان المبيض تشخيص سرطان الثدي لدى النساء الأصغر سنا (تحت 40 عاما) هو أكثر صعوبة لأن نسيج الثدي بصفة عامة أكثر كثافة من نسيج الثدي في النساء المسنات. بحلول ذلك الوقت وجود تورم في امرأة شابة في الثدي يمكن أن يرى ، وغالبا السرطان في مرحلة متقدمة.
خطر الاصابة بسرطان الثدي هو أعلى من ذلك إذا والدتها وشقيقتها ، أو ابنة مصابة بسرطان الثدي. والخطر هو أعلى من ذلك إذا عائلتها عضو حصلت الاصابة بسرطان الثدي قبل سن 40. وجود أقارب آخرين المصابات بسرطان الثدي (سواء في بلدها الأم أو الأب الأسرة) قد يزيد أيضا من المخاطر.

استنتجنا من هذه الدراسة أن ارتفاع وتيرة الطفرة (5382insc) 11 exon، exon 5 من BRCA1 قليلة تحور الجين وتواتر exon 2 (del185) ، وهذا يبدو واضحا من هذه الدراسة وجدت أن النساء ذوات التاريخ الأسري القوي