Nucleophosmin gene (npm1) mutations in adult acute myeloid leukemia

Ahmed Hassan Mahmoud El-Alawy

إن سرطان الدم الميلودي الحاد هو مجموعة غير متجانسة من إضطرابات الخلايا الجذعية المكونة للدم.وقد أسفرت التحليلات الجزيئية فى السنوات الأخيرة عن اكتشاف طفرات جينية جديدة تساعد كعلامات مهمة في تقسيم سرطان الدم الميلودى الحاد.تم التعرف على الطفرات المتغيرة في جين نيوكلوفوزمين في حوالي 35% من مرضى سرطان الدم الميلودى الحاد وهى موجودة في 50-60% من حالات سرطان الدم الحاد ذو النمط الكروموسومي الطبيعي وبالتالي فإن هذه الطفرات الجينية هي واحدة من أكثر التشوهات الجينية في حالات سرطان الدم الحاد.إن جين النيوكلوفوزمين (NPM1) تم تحديده على الكروموسوم (5q35). وبروتين النيوكلوفوزمين المعروف أيضا باسم (B23) و (NO38) و ميوتاروتين هو بروتين فوسفاتي وفير موجود في النوية.إن وجود طفرات في جين النيوكلوفوزمين في نسبة عالية من حالات سرطان الدم الحاد يوضح الاحتياج إلى دراسة الآليات التي تساهم في هذه الطفرات السرطانية.وهذه الطفرات سوف تسمح بتقسيم المجموعات الغير متجانسة من سرطان الدم الحاد إلى مجموعات مختلفة في استجاباتها للعلاج والفحص الروتيني لهذه الطفرات قد يكون مهماً لتقسيم مرضى سرطان الدم الحاد في سياق التحليل الجيني الشام.لالهدف من هذه الدراسة :هو إكتشاف وتحديد الطفرات في جين النيوكلوفوزمين في حالات سرطان الدم الحاد للبالغين وتأثيره على النتائج الإكلينيكية للمرضى ومدى استجابتهم للعلاج.طريقة عمل البحث :وقد شمل البحث 55 مريضاً مصابين بسرطان الدم الميلودى الحاد ومشخصين حديثا من مركز أورام المنصورة وقد تم عمل التحاليل الروتينية لسرطان الدم الحاد والتي شملت:• فحص إكلينيكى شامل.• صورة دم كاملة.• فحص بذل النخاع.• التشخيص المناعى عن طريق جهاز الفلوسيتوميترى.• فحص الكروموسومات بالطريقة التقليدية.• تحديد الطفرات في جين النيوكلوفوزمين عن طريق SSCP-PCR (التفاعل البلمرى التسلسلى – الحصر الأحادى متعدد الأشكال).وقد خلصت الدراسة إلى:-• أن نسبة الطفرات فى جين النيوكلوفوزمين فى حالات سرطان الدم الميلودى الحاد كانت 21.8%.• أن الحالات التى فيها طفرات فى جين النيوكلوفوزمين أظهرت إستجابة أفضل للعلاج لما تم ملاحظته من أن المدة الزمنية الكلية للبقاء حياً (S.O) كان أطول من الحالات التى لايوجد بها طفرات، وكذلك المدة الزمنية للبقاء حياً بدون مرض (S.F.D) كانت أيضاً أطول فى الحالات التى فيها طفرات فى جين النيوكلوفوزمين.• لذلك يوصى بعمل دراسات مستقبلية ذات فترات زمنية أطول وعلى عدد أكبر من المرضى لتأكيد نسبة الطفرات فى جين النيوكلوفوزمين ومدى تأثيره على النتائج الإكلينيكية للمرضى ومدى إستجابتهم للعلاج.