# العلوم الطبيعية

## تقنية طبية

## طفرات جينية – سرطان غدة درقية - جدة

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **202** |  | **رقــم البحــث :** | 032 /428 |
|  |  | **عنوان البحـــث :** | دراسة الطفرات الجينية في الجين الخاص للمستقبل RET في مرضى سرطان الغدة الدرقية في مدينة جدة. |
|  |  | **الباحث الرئيــس :** | د. ممدوح عبد الله قاري |
|  |  | **الباحثون المشاركون :** | د. عديل جولزار أحمد شودري  د. سعد محمد صلاح المحياوي  د.خالد بريك الغامدي |
|  |  | **الجهــــــة :** | كلية العلوم الطبية التطبيقية |
|  |  | **مدة تنفيذ البحث :** | 24 شهر |

**مستخلص البحث**

مرض سرطان الغدة الدرقية من الأمراض الخبيثة التي تصيب الصغار والكبار وهو منتشر في دول الخليج بين النساء اللاتي تتراوح أعمارهن من (20-50 سنة) ونسبة الإصابة به تحتل حوالي 2% من نسبة الإصابة بالسرطانات الأخرى.

يتمثل المرض باضطرابات وانقسامات سريعة غير منضبطة داخل النواة بسبب اضطراب في عمل الجينات التي تتحكم في انقسام الخلايا، وهذا يؤدي إلى نمو غير طبيعي في منطقة معينة من جسم الإنسان. وينمو السرطان داخل الغدة الدرقية على شكل عقدة ذات ملمس صلب وسطوح متعرجة ولها القدرة على غزو الأنسجة المجاورة لها والبعيدة عنها عن طريق الأوعية الدموية والليمفاوية. يقوم الورم بالضغط على الخلايا مما يؤدي إلى التهابها، ولهذا الورم القدرة على تكوين مواد مثل (الكولاجينات) ذات التأثير السلبي على باقي الخلايا الموجودة بالجسم.

هناك بعض البحوث تؤكد أن الطفرات الجينية التي تحدث في بعض المستقبلات الخلوية الموجودة في الخلايا الأساسية أن لها دوراً مهما في تطور الأمراض السرطانية. ومن ضمن هذه المستقبلات الخلوية المستقبل RET وهو عبارة عن مستقبل التايروسين كاينيز (Receptor Tyrosine Kinases) وهو من الفئة رقم 5 التابعة لتلك المستقبلات. وهذه الفئة من المستقبلات لها دور هام في نمو وتكاثر خلايا الغدة الدرقية، وعلى هذا الأساس أي طفرات جينية تحدث في الجين المسئول عن المستقبل RET قد تؤدي إلى حدوث خلل في نمو تلك الخلايا (C-Cells) مما يؤدي إلى حدوث تطورات في المرض. ولا توجد أي دراسات في هذه البلاد حتى الآن لدراسة ذلك الموضوع. ومن هذا المنطلق فإن الهدف الأساسي من هذا البحث هو التعرف على الطفرات الجينية في RET جين في مرضى سرطان الغدة الدرقية في مدينة جدة بالمملكة العربية السعودية، ومقارنة تلك الطفرات مع تطورات المرض وبالتالي التشخيص المبكر والدقيق للمرض حتى يتسنى للأطباء تشخيص ومعالجة المرض بصورة عالية الدقة. بالإضافة إلى حساب نسبة تواجد هذه الطفرة الجينية في المرضى المصابين في مدينة جدة.

# Medical Sciences

## Med. Technology

### Carcinoma - Jeddah

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **202** |  | **Award Number :** | 032/428 |
|  |  | **Project Title :** | Mutational analysis of RET proto-oncogene receptors in medulary thyroid carcinoma patients in Jeddah |
|  |  | **Principal Investigator :** | Dr. Mamdooh Gari |
|  |  | **Co-Investigator :** | Dr. Adeel Chaudhary  Dr. Saad Al-Mehewai |
|  |  | **Job Address :** | Faculty of Applied Medical Sciences |
|  |  | **Duration :** | 24 Months |
|  | Abstract | | |

Thyroid cancer represents approximately 1% of malignancies occurring in the world, accounting for an estimated 33,550 cancer diagnoses and 1,530 cancer deaths per year. Of these cancers, 2% to 3% are medullary thyroid cancer (MTC). Average survival for MTC is lower than that for more common thyroid cancers, e.g., 83% 5-year survival for MTC compared to 90% to 94% 5-year survival for papillary and follicular thyroid cancer. Survival is correlated with stage at diagnosis, and decreased survival in MTC can be accounted for in part by a high proportion of late-stage diagnoses. A Surveillance, Epidemiology, and End Results (SEER) population-based study of medullary thyroid cancer patients found that survival varied by extent of local disease. For example, the 10-year survival rates ranged from 95.6% for disease confined to the thyroid gland to 40% for those with distant metastases.

MTC arises from the parafollicular calcitonin-secreting cells of the thyroid gland. MTC occurs in sporadic and familial forms and may be preceded by C-cell hyperplasia (CCH), though CCH is a relatively common abnormality in middle-aged adults. In a population-based study in Europe, 26% of patients with MTC had the familial form. A French national registry nd a U. S. clinical series both reported a higher proportion of familial cases (43% and 44%, respectively). Familial cases often indicate the presence of multiple endocrine neoplasia type 2, a group of autosomal dominant genetic disorders caused by inherited mutatiuons in the RET proto-oncogene.

In addition to early stage at diagnosis, other factors associated with improved survival in MTC include smaller tumor size, younger age tat diagnosis, familial versus sporadic form, and diagnosis by biochemical screening (i.e., screening for calcitonin elevation) versus symptoms.