# طفرات جين BRCA١ و BRCA٢
# في مريضات سرطان الثدي بجدة في المملكة العربية السعودية

نوره يحى عبدالله حمدي

إشراف

أ.د صباح لنجاوي

أ.د زهور الغيثي

يُعدّ سرطان الثدي من أكثر أنواع السرطان انتشاراً بين النساء، وتكون الإصابة به نتيجة عوامل وراثية ، وغير وراثية (ذات منشأ متعدد)، وتتراوح نسبة بسرطان الثدي الناتج عن العوامل الوراثية مابين ٥-١٠٪، وله خصائص مميزة مقارنة بسرطان الثدي الناتج عن عوامل أخرى.

ويُعد اكتشاف جينات ( BRCA١ & BRCA ) من أكثر الاكتشافات أهمية في علم الوراثة السرطانية البشرية؛ فبتحديد معظم الطفرات في هذين الجينين الكابتين للأورام وجد أن لهما تأثيراً كبيرا في خطورة الإصابة بسرطان الثدي.

وقد اهتم هذا البحث بدراسة توزيع الأليلات على جينات BRCA١ و BRCA٢ في عينات ذات المنشأ المتعدد لدى مريضات سرطان الثدي في مدينة جدة. وشملت الدراسة ١٢٨ متطوعة (٥٠٪ منهن سليمات، و ٥٠٪ منهن مصابات بسرطان الثدي)، وذلك باستخدام تقنية TETRA ARMS PCR للكشف عن الطفرة c.4132G>A اكسون ١١ في جين BRCA١ والطفرة c.1385A>G في اكسون ١٠ في جين BRCA٢ وتحليل النتائج باستخدام الهجرة الكهربائية Agarose Gel Electrophoresis .

وأشارت نتائج الدراسة إلى أن (١٠٠٪) من الطراز الجيني كان الطراز العرقي النقي (GG) في جين BRCA١ ، في حين أن (٩٨,٤٤ ٪ ) كان الطراز الجيني للعرق النقي (AA) في جين BRCA٢ و (١،٥٦٪) الطراز العرقي الهجين (GA) في عينة الكنترول.

ومع ذلك لايوجد دليل كافٍ على أن طفرات BRCA١ و BRCA٢ قد تحدث في أدنى تكرار بصورة كبيرة مقارنة ببقية دول العالم .

# BRCA1 AND BRCA 2 MUTATIONS IN BREAST CANCER PATIENTS IN JEDDAH SAUDI ARABIA

Norah Yahya Hamdi

**Supervised By**

**Prof. Sabah Linjawi**

**Prof. Zuhoor algaithy**

**ABSTRACT**

Breast cancer is one of the major severe malignancies that affect women and occurs in either sporadic or hereditary form. The later affects five to ten percent of all cases and have distinct characteristics as compared to sporadic breast cancer. The discoveries of BRCA1 and BRCA2 remain one of the most important ones in human cancer genetics. Determination of the most penetrant mutations in these tumor suppressor genes has had a great impact on the woman breast cancer risks and their families.
This research presents the study done on the distribution of the alleles of BRCA1 and BRCA2 genes in a sporadic breast cancer population in Jeddah. The study included 128 participants (50% control, 50% patients) and used Tetra ARMS-PCR primers technique for the detection of the missense mutation, c.4132G>A, exon 11 for BRCA1 and c.1385A>G in exon 10 for BRCA2. The results of the study indicated that (100%) of the genotype was normal allele (GG) for BRCA1, (98.44%) of the genotype was normal allele (AA) for BRCA2 while the control had (1.56%) for hetero allele (GA). At the moment, however, there is no enough proof to conclude that BRCA1 and BRCA2 mutations occur at a substantially lower frequency in KSA compared to the rest of the world.