Archive of SID

سومین کنگره پزشکی مولکولی کشور
۲۵ و ۲۶ آذر ماه ۱۳۹۵
دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

بررسی جهش BRAF (V600E) در بیماران مبتلا به سرطان کلورکتال به روش cast-PCR : روشی دقیق، حساس و سریع

نوشاد پی رویان[۱]، مریم مهریزی[۱]، محمد یعقوب طالقانی[۱]، احسان ناظم الحسینی مجرد[۲]، حمید اسدزاده عقدائی[۱]

۱- *مرکز تحقیقات علوم پایه و اپیدمیولوژی بیماری های گوارش، پژوهشکده گوارش و کبد، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران*

۲- *مرکز تحقیقات بیماری های گوارش و کبد، پژوهشکده گوارش و کبد، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران*

مقدمه : امروزه ارزیابی جهش نقطه ای ژن BRAF (V600E) در آزمایشگاه های بالینی کاربرد بسیاری دارد. کاربرد های این آزمون تمایزو تشخیص سرطان کلورکتال اسپورادیک از نوع وراثتی، برآورد پیش آگهی و پیش بینی پاسخ به درمان در مبتلایان است. چندین مقاله در ایران عدم جهش در ژن BRAF را در بیماران، با روش PCR- Sanger Sequencing عنوان کرده است. تکنولوژی مقایسه ی اختصاصی TaqMan بر پایه ی cast-PCR، نه تنها اجازه ی تکثیر اختصاصی آلل های کوچک را می دهد، بلکه از تکثیر الل های غیر جهش یافته نیز ممانعت به عمل می آورد. هدف از این مطالعه، بررسی میزان شیوع جهش BRAF در بیماران ایرانی مبتلا به سرطان کلورکتال توسط آزمایشات تشخیص جهش TaqMan (TMDA) بر اساس تکنولوژی cast-PCR می باشد.

مواد و روش ها : این مطالعه مقطعی به منظور بررسی کدون ۶۰۰ ژن BRAF در 258 تومور پارافینی حاصل از بیمارانی که تحت عمل جراحی قرار گرفته اند، توسط روش castPCR طراحی شده است.

نتایج : جهش مرتبط با ژن BRAF در ۵.۸ ٪ از تومورهای مورد بررسی، مشخص شد. جهش های این ژن در مرحله ی دوم و سوم سرطان نسبت به مراحل دیگر شایع تر بودند، اما این تفاوت از لحاظ آماری معنادار نبود.

نتیجه گیری: روش تعیین توالی سنگر توسط بسیاری به عنوان استاندارد طلایی تشخیصی به منظور بررسی جهش های سوماتیک شناخته شده است. اگرچه با این روش امکان شناسایی انواع توالی ها وجود دارد، اما محدودیت های این روش منجر به کاهش حساسیت شده و نتایجی با کیفیت ضعیف از نمونه های پارافینی ارایه می دهد. بنابراین، این مطالعه نشان می دهد که استفاده از تکنیک های حساس و دقیق تر مانند Cast-PCR می تواند توانایی تشخیص جهش های ژن BRAF، در آزمایشگاه های بالینی را افزایش دهد.

واژگان کلیدی: *جهش BRAF (V600E)، سرطان کلورکتال، Cast-PCR*

www.SID.ir