

صلة التعدد الشكلي الجيني لمستقبل فيتامين د بسرطان الثدي في السيدات السعوديات

رؤى أحمد الديني

بإشراف
الأستاذ الدكتور إبراهيم حسن كمال

المستخلص

يعتبر فيتامين (د) عامل مضاد للسرطان من خلال دوره في التحكم في الجينات المسؤولة عن تكاثر الخلايا، والتميز، وموت الخلايا المبرمج. تشير البيانات البيولوجية والوبائية إلى أن مستويات فيتامين د قد تؤثر في تطور سرطان الثدي. ولمستقبل فيتامين (د) دور مهم في تأثير فيتامين (د) على الخلايا. بالإضافة إلى تفاعله مع مسارات الإشارات للخلايا الأخرى التي تؤثر في تطور مرض السرطان. الهدف من هذه الدراسة هو تحديد العلاقة بين التعدد الشكلي الجيني لمستقبل فيتامين د (*Bsm1* و *Fok1*) وسرطان الثدي لدى السيدات السعوديات. تم جمع العينات من سيدات سعوديات تتراوح أعمارهن بين (20-40) عاماً ومصابات بسرطان الثدي كذلك تم جمع عينات من سيدات غير مصابات ومطابقات في العمر مع السيدات المصابات. تم تحليل العينات و الحصول على التسلسل الوراثي لكلا المورثين و مقارنتها بالتسلسل الطبيعي. بالنسبة للتعدد الشكلي الجيني *Bsm1* (6%) من المصابات تحمل طفرة من نوع G\A وكانت متماثلة الأليل بينما (22%) منهن يحملن طفرة من نوع C\T، (12%) من الحالات كانت متماثلة الأليل بينما (10%) منها كانت متخالفة الأليل. أما التعدد الشكلي الجيني *Fok1* (14%) من المصابات تبين أنهن يحملن طفرة من نوع A\G بالإضافة إلى طفرة من نوع c deletion في آن واحد

وكانت متماثلة الاليل بينما (20%) منها كانت متخالفة الاليل كما ظهرت حالة واحدة فقط تحمل

طفرة c deletion فقط.

The relevance of vitamin D receptor (VDR) gene polymorphisms for breast cancer in Saudi women

Roa'a Ahmed AL-Dainy

**Supervised By
Prof. Ibrahim Hassan Kamal**

Abstract

Introduction & Aim

Since vitamin D is considered as an anticancer agent by controlling genes responsible for cells proliferation, differentiation, and apoptosis, biological and epidemiologic data suggest that vitamin D levels may influence breast cancer development. The vitamin D receptor (VDR) is a crucial mediator for the cellular effects of vitamin D and additionally interacts with other cell signaling pathways that influence cancer development. We intend to assess the relevance between VDR gene polymorphisms (*FokI* & *BsmI*) with breast cancer in Saudi women.

Material & Method

Mutation analysis was done for two polymorphisms of the VDR gene; *FokI* & *BsmI* in a population of 50 Saudi women suffering from breast cancer and 50 control group.

Result

For *BsmI*, 14/50 were positive for two mutations 11 in C\T and 3 in G\A. More than half of C\T mutation were found homozygote, 6 cases. For *FokI* 17/50 were positive to A\G polymorphism and C-deletion at the same time 10 of them were heterozygote. One case shows a C-deletion mutation.

Conclusion

This study showed that there is a close relationship between the presence of mutations in this gene and the presence of breast cancer. This means that, mutations in this gene could be considered as diagnostic tool for breast cancer occurrence. Our results suggest that the VDR may be a mediator of breast cancer risk and could represent a target for cancer prevention efforts.