

XÁC ĐỊNH TẦN SUẤT ĐỘT BIẾN 185DEL_{AG} TRÊN GEN BRCA1 Ở BỆNH NHÂN NỮ UNG THƯ VÚ TẠI BỆNH VIỆN K HÀ NỘI

IDENTIFICATION OF FREQUENCY OF THE 185DEL_{AG} MUTATION IN FEMALE PATIENTS WITH BREAST CANCER AT K HOSPITAL HA NOI CITY

Tác giả: Lê Thị Phương*

Tóm tắt bằng tiếng Việt:

Mục tiêu: Nghiên cứu này nhằm xác định tần suất đột biến 185delAG trên gen BRCA1 ở phụ nữ ung thư vú (UTV) tại Bệnh viện K Hà Nội.

Đối tượng, phương pháp: Với 150 bệnh nhân ung thư biểu mô tuyến vú được lựa chọn ngẫu nhiên tại Bệnh viện K Hà Nội từ tháng 9/2007 đến tháng 3/2009. Chúng tôi sử dụng phương pháp PCR đa mồi khuếch đại đoạn DNA-185delAG để phát hiện đột biến. Sau đó tiến hành đọc trình tự đoạn DNA -185delAG (sản phẩm PCR) khẳng định chắc chắn có đột biến.

Kết quả: Chúng tôi không tìm thấy đột biến 185delAG trên gen BRCA1 ở 150 bệnh nhân nữ UTV được lựa chọn ngẫu nhiên tại Bệnh viện K Hà Nội. Nhưng tình cờ chúng tôi đã phát hiện một thay đổi nucleotid T bằng nucleotide A tại vị trí 93957 của gen BRCA1. Sự thay đổi này gợi ý rằng có thể xuất hiện nhiều đột biến khác trên gen BRCA1 ở bệnh nhân ung thư vú Việt Nam.

Kết luận: Đột biến 185delAG trên gen BRCA1 không phải là đột biến phổ biến ở bệnh nhân UTV nữ Việt Nam.

Từ khóa: Lựa chọn ngẫu nhiên; đột biến 185delAG; gen BRCA1; tần suất; ung thư vú.

Tóm tắt bằng tiếng Anh:

Purposes: This study aimed to determine the frequency of the 185 delAG mutation in the BRCA1 gene in women with breast cancer (BC) at K hospital.

Subjects, methods: 150 patients with breast carcinoma were randomly selected at K Hospital in Hanoi from September 2007 to March 2009. We used multiple primer pairs for PCR amplification of DNA fragments -185delAG to detect mutations. 185delAG DNA was sequenced (PCR product) to identify mutations.

Results: The results showed that there was no identification of 185delAG in BRCA1 gene in 150 female breast cancer patients who were randomly selected at K Hospital in Hanoi. It was a chance that we found a change from nucleotide T to nucleotide A at 93957 A of BRCA1 while performing DNA-185delAG sequencing. This change suggested that there would be possibly many different mutations in BRCA1 in Vietnamese breast cancer patients.

Conclusion: 185delAG mutation of BRCA1 was not the common mutation in female breast cancer patients in Vietnam.

Key words: Key words: randomly selected; 185delAG mutation; BRCA1 gene; frequency; breast cancer.