

تقييم الحذف الجيني لجين *TP53* لمرضى المصابين بأورام الدم الخبيثة باستخدام تقنية التهجين الوميضي الموضعي

عبدالله مذكور؛ د/هبة الخطابي؛ بروفيسور/محمد بن حسين القحطاني

المستخلص العربي

الجين *TP53* يعتبر من الجينات الهامة في تثبيط نشاط الخلايا السرطانية والحد من انتشارها في جسم الإنسان؛ وتوضح أهميته في مكان وجوده في الجزء الأصغر من الكروموسوم رقم ١٧. وهدفنا في هذه الدراسة هو الكشف التعبيري عنه في المرضى الذين يعانون من السرطانات الدموية والتي تتمثل في: سرطانات الغدة الليمفاوية الحادة؛ ومتلازمة الميلوديبيلاستيك والتي "تظهر فشل نخاع العظم وعدم قدرته على إنتاج خلايا دموية جديدة" ومن الأمثلة كذلك، سرطان الدم النقوي الحاد وغيرها من الأمراض السرطانية التي تطرقنا لها في دراستنا.

وقد أجرينا دراستنا على احدى وعشرون عينة دموية تم جمعها من نخاع العظم لهؤلاء المرضى وتشخيصهم باستخدام تقنية التهجين الوميضي الموضعي في مكان تواجد الخلل الجيني *TP53* المستخدم ككاشف في دراستنا.

وقد استنتجنا في دراستنا بأن (سرطان الدم الليمفاوي الحاد" الأعلى تعبيراً"؛ وسرطان الدم النقوي الحاد؛ ومتلازمة الميلوديبيلاستيك؛ والأورام الليمفاوية من نوع الغير هودجكين) أظهروا علاقة قوية مع الحذف والخلل في هذا الجين؛ وبمقارنة هذه النتائج مع التشخيص الوراثي لهؤلاء المرضى اتضح بأن الحذف الجيني يظهر بنسبة عالية في المرضى الذين لديهم خلل كروموزمي متعدد. وبالتالي فإن هذه النتائج ستمكننا من إمكانية التشخيص بمراحل تطور هذه الأمراض؛ وفهم الحالة المرضية لتحسين طرقها التشخيصية.

Evaluation of *TP53* Deletions in Patients with Different Hematological Malignancies using FISH technique

**Abdullah Mathkooor ; Dr. Hebah AL-Khatabi ;
Prof. Mohammed H AL-Qahtani**

Abstract

Deletion of *TP53*- a tumor suppressor gene located on the short arm of chromosome 17 (band p13), was detected in patients with different hematological malignancies. However, the significance of *TP53* deletions on different hematological malignancies was not clear in some types of leukemia. In addition to that, the utility of using high sensitive assay as a routine diagnostic assay for *TP53* expression was also not strongly addressed. Therefore, we aimed in this research to investigate the deletion of *TP53* gene in 21 bone marrow samples from patients with different hematological malignancies by using fluorescent *in situ* hybridization (FISH) technique. Also, we investigated the association of *TP53* abnormality with the karyotype and the clinical phenotype of each sample. Our study showed that patients with hematological malignancies especially (ALL "highly expressed", AML, NHL, and MDS) associate with significant loss of *TP53* gene. We also correlated the results with the cytogenetic finding and we found that *TP53* deletion is more significant with complex karyotype. Using this assay allow us to determine the status of *TP53* in leukemia patient which could aid in the diagnosis and prognosis of the disease.