

به نام خدا

اثر پلی مورفیسم Q۲۲۳R گیرنده لپتین بر خطر سرطان پستان

مولفان :

فاطمه حاجی زاده

احمد بافنده

انتشارات ارسطو

(سازمان چاپ و نشر ایران - ۱۴۰۳)

نسخه الکترونیکی این اثر در سایت سازمان چاپ و نشر ایران و اپلیکیشن کتاب رسان موجود می باشد

chaponashr.ir

سرشناسه: حاجی زاده، فاطمه، ۱۳۵۷
عنوان و نام پدیدآور: اثر پلی مورفیسم Q۲۲۳R گیرنده لپتین بر خطر سرطان پستان/
مولفان فاطمه حاجی زاده، احمد بافنده.
مشخصات نشر: انتشارات ارسطو (سازمان چاپ و نشر ایران)، ۱۴۰۳.
مشخصات ظاهری: ۱۲۰ ص.
شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۴۰۸-۹۹۸-۴
وضعیت فهرست نویسی: فیبا
موضوع: پلی مورفیسم Q223R - گیرنده لپتین - سرطان پستان
شناسه افزوده: بافنده، احمد، ۱۳۵۶
رده بندی کنگره: Q۳۹۲
رده بندی دیویی: ۰۱۱/۳
شماره کتابشناسی ملی: ۹۷۲۷۸۱۲
اطلاعات رکورد کتابشناسی: فیبا

نام کتاب: اثر پلی مورفیسم Q۲۲۳R گیرنده لپتین بر خطر سرطان پستان
مولفان: فاطمه حاجی زاده - احمد بافنده
ناشر: انتشارات ارسطو (سازمان چاپ و نشر ایران)
صفحه آرای، تنظیم و طرح جلد: پروانه مهاجر
تیراژ: ۱۰۰۰ جلد
نوبت چاپ: اول - ۱۴۰۳
چاپ: زیرجد
قیمت: ۱۲۰۰۰۰ تومان
فروش نسخه الکترونیکی - کتاب رسان:
<https://chaponashr.ir/ketabresan>
شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۴۰۸-۹۹۸-۴
تلفن مرکز بخش: ۰۹۱۲۰۲۳۹۲۵۵
www.chaponashr.ir



تقدیم به پدران؛

کوه‌هایی استوار و حامیانی بی‌دریغ که در تمام مسیر زندگی،

سایه‌سار مهر و پناه امن ما بوده‌اند

فهرست

فصول: مقدمه و کلیات.....	۷
معرفی سرطان پستان و اهمیت آن:.....	۷
نقش فاکتورهای ژنتیکی در سرطان پستان:.....	۹
معرفی هورمون لپتین و گیرنده آن:.....	۱۱
هدف و اهمیت بررسی پلی مورفیسم Q223R:.....	۱۲
مکانیسم‌های مولکولی و سلولی سرطان پستان:.....	۱۵
مسیرهای پیام‌رسانی مرتبط با رشد و تهاجم سلولی:.....	۱۸
نقش عوامل هورمونی و متابولیکی در سرطان پستان:.....	۲۱
فصل دوم: لپتین و گیرنده آن در فیزیولوژی بدن.....	۲۵
بیوشیمی و عملکرد لپتین:.....	۲۷
نقش لپتین در تنظیم اشتها و متابولیسم:.....	۲۹
گیرنده لپتین (LEPR) و مسیرهای پیام‌رسانی آن:.....	۳۱
تعریف پلی مورفیسم ژنتیکی و انواع آن:.....	۳۴
مکانیسم‌های تأثیر پلی مورفیسم‌ها بر سرطان:.....	۳۶
مطالعات مرتبط با پلی مورفیسم‌های ژنتیکی در سرطان پستان:.....	۳۹
معرفی و جایگاه این پلی مورفیسم در ژن LEPR:.....	۴۱
نحوه تغییر عملکرد گیرنده لپتین در اثر این جهش:.....	۴۳
مطالعات انجام‌شده در ارتباط با این پلی مورفیسم و بیماری‌ها:.....	۴۴

فصل سوم: ارتباط پلی مورفیسم R۲۲۳Q با سرطان پستان..... ۴۷

۵۰ مطالعات اپیدمیولوژیک و داده‌های بالینی:

۵۲ مکانیسم‌های احتمالی اثر این پلی مورفیسم بر سرطان پستان:

۵۴ تفاوت‌های نژادی و جغرافیایی در فراوانی پلی مورفیسم:

۵۷ تکنیک‌های ژنتیکی برای شناسایی پلی مورفیسم‌ها:

۵۹ روش‌های آزمایشگاهی نظیر PCR و توالی‌یابی:

۶۱ تحلیل داده‌های ژنتیکی و بیوانفورماتیکی:

۶۴ نقش عوامل محیطی و سبک زندگی:

۶۶ تعامل پلی مورفیسم‌های ژنتیکی با رژیم غذایی و چاقی:

۶۸ تأثیر فعالیت بدنی و استرس بر بیان ژن LEPR:

فصل چهارم: راهکارهای پیشگیری و درمان بر اساس یافته‌های ژنتیکی ۷۱

۷۳ امکان استفاده از ژنوتایپینگ در غربالگری سرطان پستان:

۷۴ نقش درمان‌های هدفمند بر اساس ویژگی‌های ژنتیکی:

۷۶ آینده پزشکی شخصی‌سازی شده در درمان سرطان پستان:

۷۹ پیشرفت‌های فناوری در زمینه ژنتیک و سرطان:

۸۱ استفاده از تکنیک‌های توالی‌یابی نسل جدید (NGS):

۸۴ کاربرد هوش مصنوعی و بیوانفورماتیک در تحلیل داده‌های ژنتیکی:

۸۷ بررسی سایر پلی مورفیسم‌های ژن LEPR:

۸۹ مقایسه تأثیر Q223R با پلی مورفیسم‌های دیگر در سرطان پستان:

۹۱ تعامل چندپلی مورفیسمی و نقش آن در پیش‌بینی خطر سرطان:

فصل پنجم: مطالعات موردی و شواهد بالینی	۹۵
مرور مطالعات انجام شده در جمعیت‌های مختلف:	۹۶
گزارش‌های موردی از بیماران دارای پلی‌مورفیسم Q223R:	۹۹
تفاوت‌های فردی در پاسخ به درمان‌های سرطان پستان:	۱۰۰
توسعه روش‌های تشخیصی بر پایه ژنتیک:	۱۰۳
احتمال کشف پلی‌مورفیسم‌های جدید در ژن LEPR:	۱۰۵
چشم‌انداز درمان‌های شخصی‌سازی شده بر اساس پروفایل ژنتیکی:	۱۰۷
نتیجه گیری:	۱۰۹
منابع	۱۱۳

فصل اول

مقدمه و کلیات

معرفی سرطان پستان و اهمیت آن:

سرطان پستان یکی از شایع‌ترین انواع سرطان در زنان در سراسر جهان است و به‌عنوان یکی از مهم‌ترین چالش‌های بهداشتی جوامع مطرح می‌شود (اکبری و همکاران، ۱۳۹۸). این بیماری ناشی از رشد غیرطبیعی سلول‌های غدد شیری یا مجاری پستان است که می‌تواند به سایر بافت‌های بدن گسترش یابد. بر اساس گزارش سازمان جهانی بهداشت، سرطان پستان بیشترین میزان شیوع را در میان سرطان‌های زنان دارد و دومین علت مرگ‌ومیر ناشی از سرطان پس از سرطان ریه محسوب می‌شود (سازمان جهانی بهداشت، ۲۰۲۱).

عوامل متعددی در بروز این بیماری نقش دارند که به دو دسته عوامل قابل کنترل و غیرقابل کنترل تقسیم می‌شوند. از جمله عوامل غیرقابل کنترل می‌توان به سن، جنسیت، تاریخچه خانوادگی و جهش‌های ژنتیکی اشاره کرد (محمدی و همکاران، ۱۳۹۷). مطالعات نشان داده‌اند که جهش در ژن‌های BRCA1 و BRCA2 خطر ابتلا به سرطان پستان را به‌طور قابل توجهی افزایش می‌دهد (نوروزی و همکاران، ۱۳۹۹). در مقابل، عواملی مانند سبک زندگی، چاقی، تغذیه نامناسب، عدم فعالیت فیزیکی و مصرف الکل از جمله عوامل قابل کنترل هستند که می‌توان با اصلاح آن‌ها، خطر ابتلا به این بیماری را کاهش داد (کریمی و همکاران، ۱۴۰۰).

یکی از مهم‌ترین چالش‌های تشخیص زودهنگام سرطان پستان، ماهیت بی‌علامت این بیماری در مراحل اولیه است. روش‌های غربالگری مانند ماموگرافی، سونوگرافی و MRI می‌توانند در تشخیص زودهنگام این بیماری مؤثر باشند (رضایی و همکاران، ۱۳۹۸). در کشورهای توسعه‌یافته، برنامه‌های غربالگری منظم منجر به کاهش نرخ مرگ‌ومیر ناشی از سرطان پستان شده است، درحالی‌که در بسیاری از کشورهای درحال توسعه، به دلیل محدودیت‌های اقتصادی و فرهنگی، میزان آگاهی عمومی در این زمینه پایین است (سازمان جهانی بهداشت، ۲۰۱۹).

درمان سرطان پستان بسته به مرحله بیماری و ویژگی‌های بیولوژیکی تومور متفاوت است. روش‌های درمانی شامل جراحی، شیمی‌درمانی، پرتودرمانی، درمان هدفمند و ایمونوتراپی می‌شود (عابدی و همکاران، ۱۳۹۶). در سال‌های اخیر، تحقیقات گسترده‌ای در زمینه درمان‌های شخصی‌سازی‌شده بر اساس پروفایل ژنتیکی بیماران انجام شده است که امیدهای جدیدی برای درمان مؤثرتر این بیماری ایجاد کرده است (جعفری و همکاران، ۱۴۰۱). اهمیت تحقیقات ژنتیکی در درک مکانیسم‌های سرطان پستان روزبه‌روز در حال افزایش است. یکی از مباحث مهم در این حوزه، بررسی پلی مورفیسیم‌های ژنتیکی و تأثیر آن‌ها بر خطر ابتلا به سرطان است. پلی مورفیسیم‌های ژنتیکی می‌توانند در بیان ژن‌ها، حساسیت فرد به عوامل محیطی و پاسخ به درمان‌های سرطان تأثیر بگذارند (حسینی و همکاران، ۱۳۹۵). به‌عنوان مثال، مطالعات نشان داده‌اند که پلی مورفیسیم Q223R در ژن گیرنده لپتین (LEPR) ممکن است با خطر ابتلا به سرطان پستان مرتبط باشد (مرادی و همکاران، ۱۴۰۲). این یافته‌ها نشان می‌دهند که پژوهش‌های بیشتر در این حوزه می‌تواند به شناسایی فاکتورهای خطر ژنتیکی و توسعه روش‌های پیشگیری و درمانی مؤثر کمک کند.

افزایش آگاهی عمومی و اجرای برنامه‌های غربالگری نقش مهمی در کاهش نرخ مرگ‌ومیر ناشی از سرطان پستان دارد. آموزش زنان درباره علائم اولیه بیماری، خودآزمایی پستان و انجام معاینات منظم پزشکی از جمله اقدامات ضروری در این زمینه محسوب می‌شود (احمدی و همکاران، ۱۳۹۸). علاوه بر این، حمایت‌های روانی و اجتماعی از بیماران مبتلا به سرطان پستان از اهمیت ویژه‌ای برخوردار است، زیرا این بیماری نه تنها بر سلامت جسمانی بلکه بر سلامت روانی و کیفیت زندگی بیماران نیز تأثیرگذار است (صادقی و همکاران، ۱۳۹۷). پیشرفت‌های علمی و فناوری‌های نوین مانند توالی‌یابی نسل جدید و استفاده از هوش مصنوعی در تحلیل داده‌های ژنتیکی می‌توانند در آینده به تشخیص سریع‌تر و درمان مؤثرتر سرطان پستان کمک کنند (نصیری و همکاران، ۱۴۰۰). با توجه به روند رو به رشد تحقیقات در این زمینه، امید می‌رود که در آینده روش‌های تشخیصی و درمانی جدیدی برای مقابله با این بیماری معرفی شود که منجر به بهبود نرخ بقا و کیفیت زندگی بیماران شود.

نقش فاکتورهای ژنتیکی در سرطان پستان:

سرطان پستان یک بیماری چندعاملی است که در آن فاکتورهای ژنتیکی و محیطی نقش بسزایی دارند. مطالعات نشان داده‌اند که تقریباً ۵ تا ۱۰ درصد از موارد سرطان پستان به دلیل جهش‌های ارثی در ژن‌های خاصی رخ می‌دهد که از والدین به ارث می‌رسند (اکبری و همکاران، ۱۳۹۸). از مهم‌ترین این ژن‌ها می‌توان به *BRCA1* و *BRCA2* اشاره کرد که نقش کلیدی در ترمیم DNA دارند. جهش در این ژن‌ها می‌تواند منجر به ناپایداری ژنتیکی و افزایش خطر ابتلا به سرطان پستان و تخمدان شود (محمدی و همکاران، ۱۳۹۷). علاوه بر *BRCA1* و *BRCA2*، جهش‌ها و پلی‌مورفیسم‌های ژنتیکی دیگری نیز با سرطان پستان مرتبط

شناخته شده‌اند. از جمله این ژن‌ها می‌توان به TP53، PTEN، CHEK2 و PALB2 اشاره کرد که همگی در مسیرهای ترمیم DNA و تنظیم چرخه سلولی نقش دارند (نوروزی و همکاران، ۱۳۹۹). به عنوان مثال، جهش در ژن TP53 که در سندرم Li-Fraumeni مشاهده می‌شود، خطر ابتلا به انواع سرطان از جمله سرطان پستان را افزایش می‌دهد (کریمی و همکاران، ۱۴۰۰).

علاوه بر جهش‌های شناخته‌شده، برخی پلی مورفیسم‌های ژنتیکی نیز در افزایش خطر سرطان پستان مؤثر هستند. پلی مورفیسم‌ها تغییرات ژنتیکی رایجی هستند که در میان افراد مختلف دیده می‌شوند و می‌توانند بر عملکرد ژن‌ها و حساسیت فرد به بیماری‌ها تأثیر بگذارند (رضایی و همکاران، ۱۳۹۸). یکی از پلی مورفیسم‌های مهمی که اخیراً توجه محققان را به خود جلب کرده است، Q223R در ژن گیرنده لپتین (LEPR) است که ممکن است در پیشرفت سرطان پستان از طریق تنظیم متابولیسم و مسیرهای سیگنال‌دهی سلولی نقش داشته باشد (عابدی و همکاران، ۱۳۹۶).

بررسی فاکتورهای ژنتیکی در سرطان پستان نه تنها به درک بهتر مکانیسم‌های بیماری کمک می‌کند، بلکه می‌تواند در بهبود روش‌های تشخیصی و درمانی نیز مؤثر باشد. استفاده از تست‌های ژنتیکی برای شناسایی افرادی که دارای جهش‌های مرتبط با سرطان پستان هستند، امکان تشخیص زودهنگام و مداخلات پیشگیرانه را فراهم می‌کند (جعفری و همکاران، ۱۴۰۱). همچنین، در سال‌های اخیر درمان‌های هدفمندی مانند مهارکننده‌های PARP برای بیمارانی که دارای جهش‌های BRCA هستند، توسعه یافته است که امیدهای جدیدی برای درمان این بیماری ایجاد کرده است (حسینی و همکاران، ۱۳۹۵).

با توجه به اهمیت فاکتورهای ژنتیکی در سرطان پستان، پژوهش‌های بیشتری در زمینه کشف ژن‌ها و پلی مورفیسم‌های جدید مرتبط با این بیماری ضروری است.

فناوری‌های نوین مانند توالی‌یابی نسل جدید (NGS) و هوش مصنوعی در تحلیل داده‌های ژنتیکی می‌توانند به شناسایی بهتر این فاکتورها و توسعه روش‌های درمانی شخصی‌سازی‌شده کمک کنند (مرادی و همکاران، ۱۴۰۲). درنهایت، ترکیب دانش ژنتیکی با سایر اطلاعات کلینیکی و محیطی می‌تواند گام مهمی در جهت کنترل و درمان مؤثر سرطان پستان باشد.

معرفی هورمون لپتین و گیرنده آن:

هورمون لپتین (Leptin) یک پروتئین مهم با وزن مولکولی حدود ۱۶ کیلو دالتون است که نقش کلیدی در تنظیم اشتها، متابولیسم و تعادل انرژی بدن ایفا می‌کند. این هورمون عمدتاً توسط سلول‌های چربی (آدیپوسیت‌ها) ترشح شده و از طریق گردش خون به مراکز تنظیم اشتها در مغز، به‌ویژه هیپوتالاموس، ارسال می‌شود (حسینی و همکاران، ۱۳۹۸). لپتین از طریق اتصال به گیرنده‌های اختصاصی خود، که به‌عنوان گیرنده لپتین (LEPR) شناخته می‌شود، در تنظیم فرآیندهای فیزیولوژیک متعددی مانند کنترل وزن، عملکرد ایمنی، و تنظیم تولیدمثل مشارکت دارد (اکبری و همکاران، ۱۳۹۹). گیرنده لپتین (LEPR) یک پروتئین تراغشایی از خانواده گیرنده‌های سایتوکائینی است که در بافت‌های مختلف بدن از جمله مغز، کبد، عضلات و سلول‌های ایمنی بیان می‌شود (کریمی و همکاران، ۱۴۰۰). این گیرنده دارای چندین ایزوفرم مختلف است که هر کدام عملکردهای خاصی دارند، اما ایزوفرم بلند (LEPRb) مهم‌ترین نوع گیرنده لپتین محسوب می‌شود که در هیپوتالاموس بیان شده و نقش حیاتی در تنظیم انرژی و متابولیسم دارد (جعفری و همکاران، ۱۴۰۱).

مکانیسم عملکرد لپتین شامل اتصال آن به گیرنده‌اش در سلول‌های هدف و فعال‌سازی مسیرهای سیگنالینگ داخل‌سلولی مانند مسیر JAK-STAT، PI3K و

MAPK است که در نهایت باعث کاهش اشتها، افزایش مصرف انرژی و تنظیم متابولیسم گلوکز و چربی‌ها می‌شود (نوروزی و همکاران، ۱۳۹۸). اختلال در عملکرد این گیرنده یا مقاومت نسبت به لپتین می‌تواند منجر به چاقی، دیابت نوع ۲ و سایر بیماری‌های متابولیکی شود (مرادی و همکاران، ۱۴۰۲).

علاوه بر نقش آن در متابولیسم و تعادل انرژی، لپتین و گیرنده آن در پیشرفت سرطان نیز مورد توجه پژوهشگران قرار گرفته‌اند. مطالعات نشان داده‌اند که افزایش سطح لپتین با رشد سلول‌های سرطانی، آنژیوژنز (رگ‌زایی) و مهار آپوپتوز (مرگ برنامه‌ریزی‌شده سلولی) ارتباط دارد (رضایی و همکاران، ۱۳۹۷). به‌طور خاص، بیان بیش‌ازحد لپتین و گیرنده آن در برخی از انواع سرطان، از جمله سرطان پستان، مشاهده شده است که نشان‌دهنده نقش این هورمون در رشد و تهاجم تومورهای سرطانی است (عابدی و همکاران، ۱۳۹۶). با توجه به نقش گسترده لپتین و گیرنده آن در متابولیسم و بیماری‌های مختلف، از جمله سرطان، تحقیقات بیشتری برای درک مکانیسم‌های مولکولی دقیق عملکرد این سیستم ضروری است. یافته‌های جدید می‌توانند به توسعه روش‌های درمانی هدفمند برای کنترل چاقی، دیابت و حتی سرطان کمک کنند (محمدی و همکاران، ۱۳۹۹).

هدف و اهمیت بررسی پلی مورفیسیم Q223R :

پلی مورفیسیم Q223R یکی از تغییرات ژنتیکی مهم در توالی پروتئین‌ها است که در پژوهش‌های مختلف ژنتیک و پزشکی بررسی شده است. این پلی مورفیسیم به‌ویژه در زمینه‌های بیماری‌شناسی و درمان‌های شخصی‌سازی‌شده مورد توجه قرار گرفته است. هدف از بررسی این پلی مورفیسیم در درجه اول شناسایی ارتباطات بالقوه آن با بیماری‌ها و اختلالات مختلف است که می‌تواند در پیش‌بینی ریسک ابتلا به بیماری‌ها و ارائه درمان‌های مؤثرتر نقش داشته باشد. پلی مورفیسیم‌های ژنتیکی به‌عنوان یکی از عوامل تعیین‌کننده در تفاوت‌های فردی در واکنش به

بیماری‌ها و درمان‌ها شناخته می‌شوند. تغییر در توالی ژنتیکی، مانند پلی‌مورفیسم Q223R، می‌تواند منجر به تغییر در عملکرد پروتئین‌ها و به تبع آن اثرات متفاوتی بر فرآیندهای زیستی داشته باشد. این تغییرات می‌توانند از تأثیرات سطحی و غیر مهم تا تغییرات قابل‌ملاحظه در سلامت انسان متغیر باشند (داوری، ۱۳۹۸). در این راستا، بررسی پلی‌مورفیسم Q223R می‌تواند به کشف ارتباطات احتمالی میان این پلی‌مورفیسم و برخی از بیماری‌های شایع کمک کند.

یکی از مهم‌ترین مزایای بررسی این پلی‌مورفیسم، شناسایی ارتباط آن با بیماری‌های متابولیکی است. به‌ویژه در زمینه بیماری‌های قلبی-عروقی، دیابت نوع ۲ و اختلالات مرتبط با سیستم ایمنی، مطالعات نشان داده‌اند که تغییرات در ژن‌های خاص می‌توانند به‌طور مستقیم یا غیرمستقیم بر شدت یا وقوع این بیماری‌ها تأثیر بگذارند (حسینی و همکاران، ۱۴۰۰). برای مثال، برخی پژوهش‌ها ارتباط بین پلی‌مورفیسم Q223R و افزایش خطر ابتلا به بیماری‌های قلبی را نشان داده‌اند. از این‌رو، بررسی دقیق این پلی‌مورفیسم می‌تواند به شناسایی خطرات ژنتیکی مرتبط با این بیماری‌ها و اقدامات پیشگیرانه در مراحل اولیه کمک کند.

هدف دیگر از بررسی پلی‌مورفیسم Q223R، شخصی‌سازی درمان‌ها بر اساس ویژگی‌های ژنتیکی فرد است. با توجه به اینکه هر فرد ممکن است به‌طور متفاوت به درمان‌ها پاسخ دهد، مطالعات ژنتیکی می‌توانند اطلاعات ارزشمندی برای طراحی درمان‌های هدفمند و مؤثرتر ارائه دهند. به‌طور خاص، برای افرادی که به برخی بیماری‌ها مبتلا هستند و پلی‌مورفیسم‌های خاصی مانند Q223R را دارند، ممکن است نیاز به روش‌های درمانی متفاوتی داشته باشند (کیانی و همکاران،

۱۳۹۹). این نوع بررسی‌ها در پزشکی شخصی شده می‌توانند باعث بهبود نتایج درمانی و کاهش عوارض جانبی داروها شوند.

همچنین بررسی پلی مورفیسیم Q223R به‌ویژه در علم تکامل و انسان‌شناسی نیز حائز اهمیت است. این تغییرات ژنتیکی می‌توانند به ما کمک کنند تا فرایندهای تکاملی را بهتر درک کنیم و تأثیرات آن‌ها را بر ویژگی‌های زیستی انسان‌ها بررسی کنیم. مطالعه پلی مورفیسیم‌های مختلف به شبیه‌سازی روند تکامل و تغییرات ژنتیکی در نسل‌های مختلف کمک می‌کند و می‌تواند دیدگاه‌های جدیدی درباره نحوه توسعه و پراکندگی این تغییرات در جمعیت‌های مختلف ارائه دهد (شجاعی و همکاران، ۱۴۰۱).

از دیگر اهداف بررسی این پلی مورفیسیم می‌توان به شناسایی عوامل محیطی و ژنتیکی تأثیرگذار بر سلامت اشاره کرد. پلی مورفیسیم‌های مختلف می‌توانند تعاملات پیچیده‌ای با عوامل محیطی، مانند تغذیه، ورزش و آلودگی‌ها داشته باشند. بنابراین، مطالعات بر روی پلی مورفیسیم Q223R می‌تواند به درک بهتر از نحوه تأثیرگذاری این تعاملات بر سلامت انسان و پیشگیری از بیماری‌ها کمک کند (زاهدی، ۱۴۰۲).

بررسی پلی مورفیسیم Q223R نه تنها برای بهبود فهم بیماری‌ها و درمان‌ها مفید است، بلکه می‌تواند به ارتقای کیفیت زندگی افراد کمک کند. با شناسایی دقیق‌تر علل ژنتیکی بیماری‌ها و پیش‌بینی ریسک‌های مختلف، می‌توان اقداماتی برای پیشگیری و درمان مؤثرتر ارائه داد. این روند می‌تواند به طور کلی به بهبود مراقبت‌های بهداشتی، کاهش هزینه‌های درمانی و افزایش مدت عمر سالم کمک کند (محمودی و همکاران، ۱۳۹۷). در مجموع، پلی مورفیسیم Q223R یک ابزار ژنتیکی مهم در پژوهش‌های پزشکی و بالینی است که می‌تواند اطلاعات گسترده‌ای درباره ارتباطات ژنتیکی و بیماری‌ها فراهم کند. بررسی این پلی مورفیسیم می‌تواند

به بهبود استراتژی‌های درمانی، پیشگیری از بیماری‌ها و درک بهتر فرآیندهای زیستی کمک کند و همچنین به توسعه روش‌های درمانی شخصی‌شده و مبتنی بر ژنتیک منجر شود.

مکانیسم‌های مولکولی و سلولی سرطان پستان:

سرطان پستان یکی از شایع‌ترین انواع سرطان‌ها در بین زنان است و مکانیسم‌های مولکولی و سلولی متعددی در توسعه و پیشرفت این بیماری نقش دارند. درک این مکانیسم‌ها به شناخت بهتر فرآیندهای بیولوژیکی و توسعه درمان‌های هدفمند و مؤثر کمک می‌کند.

در اینجا، مکانیسم‌های مولکولی و سلولی مرتبط با سرطان پستان بررسی می‌شود:

۱. تحولات ژنتیکی و تغییرات در DNA:

سرطان پستان به‌طور عمده از تغییرات ژنتیکی در سلول‌های پستان ناشی می‌شود. این تغییرات شامل جهش‌ها، کپی‌های اضافی (amplification) و حذف‌ها هستند که باعث بروز رفتارهای غیرطبیعی در سلول‌ها می‌شوند. یکی از معروف‌ترین جهش‌ها در سرطان پستان، جهش در ژن‌های *BRCA1* و *BRCA2* است که مسئول ترمیم DNA آسیب‌دیده هستند. جهش در این ژن‌ها می‌تواند خطر ابتلا به سرطان پستان و تخمدان را به‌طور قابل‌توجهی افزایش دهد (آزادی و همکاران، ۱۳۹۹). همچنین، تغییرات در ژن‌هایی مانند *TP53* که به کنترل چرخه سلولی و ترمیم DNA کمک می‌کنند، می‌توانند به بروز سرطان پستان منجر شوند.