

EPIDERMAL GROWTH FACTOR RECEPTOR MUTATION PROFILE IN PATIENTS WITH THYROID CARCINOMA

ABSTRACT

Background

Thyroid cancer is one of the most common endocrine-related malignancy. The process of uncontrolled over-proliferation, which causes the cancer, may be caused by mutations of genes that regulates the normal cell cycle, in which one of them may be the Epidermal Growth Factor Receptor (EGFR). Normally, EGFR plays an important role as a cell-surface receptor which regulates the cell's DNA synthesis and proliferation. The treatment for EGFR mutations has existed, in the form of Tyrosine-Kinase Inhibitors, which has been proven to be useful for EGFR mutations in lung cancer patients, and not in thyroid cancer patients yet. The following research is needed to provide and enrich the mutation profile of thyroid cancer in Indonesia, especially EGFR mutations in exons 18, 19, 20, 21.

Objective

To investigate the mutation profile of Epidermal Growth Factor Receptor (EGFR) mutation, especially in exons 18, 19, 20, 21, in patients with thyroid cancer in Department of Anatomical Pathology, Faculty of Medicine, Universitas Gadjah Mada

Method

An observational study with descriptive research design is done using paraffin block of all types of thyroid carcinoma in patients that were diagnosed during 2010 to 2014 in Department of Anatomical Pathology, Faculty of Medicine, Universitas Gadjah Mada.

Result

It was found that there are decent amount of EGFR mutations that are present in the thyroid carcinoma patients, in which PTC is the dominant type of thyroid carcinoma, with 77.5% dominance. EGFR mutation occurrence was found in 32.5% of all thyroid carcinoma patients. The exon distribution of EGFR mutation shows no big difference between the exons, except for exon 19 mutation which could not be found in this study. PTC seems to harbor almost all EGFR exon mutation that are investigated (18, 20, 21), while FTC only harbor exon 21 mutation. ATC samples in this study showed exon 18 and 20 mutations.

Conclusion

The incidence of EGFR mutation in thyroid carcinoma is relatively high, with relatively even distribution in the number of mutations in exon 18, 20, 21, with the absence of exon 19 mutation. PTC was still found to be the dominant type of thyroid carcinoma.

Keywords

Thyroid, thyroid carcinoma, EGFR, EGFR mutation, targeted therapy, tyrosine kinase inhibitor, gefitinib, papillary thyroid carcinoma, anaplastic thyroid carcinoma.

PROFIL MUTASI GEN EPIDERMAL GROWTH FACTOR RECEPTOR PADA PASIEN KANKER TIROID

INTISARI

Latar Belakang

Kanker tiroid adalah salah satu kanker endokrin yang paling sering ditemukan. Proses proliferasi yang berlebihan dan tidak terkontrol, yang menyebabkan kanker, bisa disebabkan oleh adanya mutasi pada gen-gen yang mengatur siklus hidup sel, dimana salah satu dari gen Epidermal Growth Factor Receptor (EGFR). Di dalam fungsi normalnya, EGFR adalah reseptor pada permukaan sel, yang dapat mengatur proliferasi dan sintesis DNA. Pengobatan untuk mutasi EGFR ini sendiri sudah ada, dalam wujud *Tyrosine-Kinase Inhibitors*, yang sudah dibuktikan ampuh untuk mengobati mutasi EGFR pada pasien dengan Non-small cell lung carcinoma (NSCLC), tetapi belum pada kanker tiroid. Dengan riset ini, diharapkan gambaran profil mutasi EGFR di Indonesia dapat diberikan, terutama pada EGFR exon 18, 19, 20, 21.

Tujuan

Untuk meninvestigasi profil mutasi Epidermal Growth Factor Receptor (EGFR), terutama pada exon 18, 19, 20, 21, pada pasien kanker tiroid di Departmen Patologi Anatomi, Fakultas Kedokteran, Universitas Gadjah Mada

Metode

Studi observational dengan desain deskriptif dilakukan terhadap sampel paraffin block berbagai macam kanker tiroid pada pasien yang di diagnosis pada tahun 2010-2014, di Departemen Patologi Anatomi, Fakultas Kedokteran, Universitas Gadjah Mada.

Hasil

Ditemukan bahwa ada cukup banyak jumlah mutasi EGFR pada pasien kanker-kanker tiroid pada studi ini, dengan kanker tiroid jenis papiler sebagai jenis yang paling sering ditemui, dengan jumlah 77.5%. Okurensi mutasi EGFR pada studi ini ditemukan pada 32.5% pasien dengan kanker tiroid. Jumlah mutasi EGFR pada studi ini terlihat terbagi sama rata antara exon 18, 20, 21, dengan tidak adanya mutasi pada exon 19. Kanker tiroid papiler memiliki mutasi exon 18, 20, 21, sedangkan kanker tiroid folikuler memiliki mutasi hanya pada exon 21. Sampel kanker tiroid anaplastik menunjukkan mutasi pada exon 18 dan 20.

Kesimpulan

Insidensi mutasi EGFR pada studi ini relative tinggi, dengan persebaran mutasi yang relatif merata antara exon 18, 20, 21, dengan tidak adanya mutasi pada exon 19. Kanker tiroid papiler ditemukan sebagai kanker paling sering pada studi ini.

Kata Kunci

Tiroid, kanker tiroid, EGFR, mutasi EGFR, targeted therapy, tyrosine kinase inhibitor, gefitinib, kanker tiroid papiler, kanker tiroid anaplastik.