

## **BRAF GENE MUTATION PROFILE IN PATIENTS WITH THYROID CANCER**

### **ABSTRACT**

#### **Background**

Thyroid cancer is a relatively rare neoplasm, however it is the most common endocrine malignancy worldwide with steadily increasing incidence. BRAF mutation is the most common molecular defect in thyroid cancer. The number of patients who die of thyroid cancer has also increased. The need for alternative approach for further therapy and management of thyroid cancer patients is inevitable. The recent and major development in the field of thyroid cancer genetics regarding BRAF mutation is a promising opportunity for the issue, especially in relation in targeted therapy.

#### **Objective**

To determine the frequency of BRAFV600E mutation and the distribution between histopathological class in Indonesian thyroid cancer patients.

#### **Method**

An observational descriptive where frequency of BRAFV600E mutation measured and analyzed with the subject characteristics. 40 thyroid cancer subjects, were consecutively collected from populations in Indonesia as subjects.

#### **Result**

55,0% of subjects harbored BRAFV600E mutation based on DNA sequencing and alignment process. 45% of mutated subjects were of papillary thyroid carcinoma histopathological class, which also accounts for the most abundant histopathological class in the study.

#### **Conclusion**

Papillary thyroid carcinoma accounts for the most abundant histopathological class in this study. The frequency of BRAFV600E mutation in this study is 55% and is mostly contributed by papillary thyroid carcinoma subjects.

#### **Keywords**

Indonesia, Yogyakarta, Thyroid, Cancer, BRAF, Mutation

## PROFIL MUTASI GEN BRAF PADA PASIEN KANKER TIROID

### INTISARI

#### Latar Belakang

Kanker tiroid adalah neoplasma yang relatif jarang, namun merupakan kanker endokrin yang paling umum di dunia dengan insidensi yang terus meningkat. Mutasi BRAF adalah kelainan molekuler yang paling umum pada kanker tiroid. Jumlah pasien yang meninggal karena kanker tiroid juga meningkat. Kebutuhan akan pendekatan alternatif terhadap terapi dan manajemen untuk kanker tiroid yang lebih lanjut sangat dibutuhkan. Perkembangan yang luas di dalam bidang ilmu genetika kanker tiroid terkait mutasi BRAF adalah salah satu solusi yang dapat mengatasi masalah tersebut, khususnya dalam kaitannya dengan targeted therapy.

#### Tujuan

Untuk menyelidiki frekuensi mutasi gen BRAF<sup>V600E</sup> dan distribusinya pada kelas histopatologis pada pasien kanker tiroid Indonesia

#### Metode

Studi observasional dengan desain penelitian deskriptif dimana frekuensi mutasi gen BRAF<sup>V600E</sup> diteliti dan dianalisa dengan karakteristik subjek. 40 subjek kanker tiroid, dikumpulkan secara kolektif dari populasi di Indonesia sebagai subjek.

#### Hasil

55,0% dari subjek memiliki mutasi gen BRAF<sup>V600E</sup> berdasarkan DNA sequencing dan proses alignment. 45,0% dari subjek yang memiliki mutasi adalah pasien dengan kelas histopatologis karsinoma tiroid papiler, yang juga merupakan kelas histopatologis terbanyak di penelitian ini.

#### Kesimpulan

Karsinoma tiroid papiler merupakan kelas histopatologis terbanyak di studi ini. Frekuensi dari mutasi BRAF<sup>V600E</sup> adalah sebesar 55% dan paling banyak dimiliki oleh subjek karsinoma tiroid papiler.

#### Kata Kunci

Indonesia, Yogyakarta, Tiroid, Kanker, BRAF, Mutasi



UNIVERSITAS  
GADJAH MADA

**BRAF Gene Mutation Profile in Patients with Thyroid Cancer**  
SANI HADIYAN RASYID, dr. Didik Setyo Heriyanto, Ph.D, Sp.PA  
Universitas Gadjah Mada, 2017 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>