

**Project Code :** MRG5380010

**Project Title :** Study of SHH gene in ameloblastoma

**Investigator :** Dr. Nakarin Kitkumthorn; Faculty of Dentistry, Mahidol University

**E-mail Address :** Nakarinkit@hotmail.com

**Project Period :** 15<sup>th</sup> May 2010- 14<sup>th</sup> May 2012

**Abstract:**

Ameloblastoma is an aggressive odontogenic tumor with unknown etiology. SHH is an important gene in sonic hedgehog signaling pathway. We hypothesized that SHH gene is function as tumor suppressor gene in ameloblastoma and aimed to study the mechanism to suppress the expression. Six cases of ameloblastoma were laser captured and performed RTPCR compared to normal tooth bud. Three of six were found under expression. Then, these three cases were test for copy number variation by Human CytoSNP array, promoter methylation by methylation specific PCR and DNA mutation by DNA sequencing. The results showed that, no gain or loss at chromosome 7q36 and no DNA mutation at exon1, 2, 3 of SHH gene were found. Moreover, the promoter methylation of SHH gene was not associated with expression. These data indicated that SHH gene expression in ameloblastoma may control by other mechanisms rather than copy number variation, promoter methylation and DNA mutation. However, further investigation in the larger ameloblastoma population is needed.

**Keywords :** Ameloblastoma, SHH gene, Promoter methylation, DNA mutation

รหัสโครงการ: MRG5380010

ชื่อโครงการ: การศึกษายีน SHH ในโรคเนื้องอกเซลล์ต้นกำเนิดฟัน

ชื่อหัวหน้าวิจัย และสถาบัน: ดร. นครินทร์ กิตกำจร คณะทันตแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล

E-mail Address : Nakarinkit@hotmail.com

ระยะเวลาโครงการ: 15 พฤษภาคม พ.ศ. 2553 ถึง 14 พฤษภาคม พ.ศ. 2555

**บทคัดย่อ:**

โรคเนื้องอกเซลล์ต้นกำเนิดฟันเป็นโรคที่พบบริเวณใบหน้าและขากรรไกรที่มีความรุนแรงของโรคสูงและยังไม่ทราบสาเหตุการเกิดโรค ยีน SHH เป็นยีนที่มีความสำคัญใน sonic hedgehog signaling pathway ที่มีความสำคัญต่อขบวนการสร้างฟัน และการเกิดมะเร็งหลายชนิด การศึกษานี้มุ่งเน้นไปที่ความสำคัญของยีน SHH ในโรคเนื้องอกเซลล์ต้นกำเนิดฟัน โดยตั้งสมมติฐานว่า ยีน SHH ทำหน้าที่เป็นยีนต้านมะเร็ง ผลจากการวัดการแสดงออกของยีนโดยวิธี RTPCR พบว่ามีการลดลงของการแสดงออกของยีน 3 ใน 6 ราย จาก 3 รายนี้นำไปศึกษาหากกลไกที่ทำให้ยีนมีการแสดงออกลดลงโดยศึกษา การเพิ่มหรือลดลงของยีน โปรโมเตอร์เมทิลเลชั่น และ ดีเอ็นเอ มีวเตชัน ผลของการศึกษาแสดงให้เห็นว่าไม่พบความสัมพันธ์ระหว่างกลไกทั้ง 3 ต่อการแสดงออกของยีนที่ลดลง แสดงว่าให้ให้เห็นว่าน่าจะมีกลไกอื่นๆที่ควบคุมการแสดงออกของยีนนี้ในโรคเนื้องอกเซลล์ต้นกำเนิดฟัน การศึกษาเพิ่มเติมในระยะต่อไปควรที่จะเพิ่มจำนวนตัวอย่างในการศึกษาให้มากขึ้น และศึกษากลไกอื่นๆ ที่ควบคุมการแสดงออกของยีน

**คำหลัก:** เนื้องอกเซลล์ต้นกำเนิดฟัน, ยีน SHH, โปรโมเตอร์ เมทิลเลชั่น, ดีเอ็นเอ มีวเตชัน