

ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ПУЛИРОВАННОЙ ДНК ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ЧАСТОТ ВСТРЕЧАЕМОСТИ ОНКОЛОГИЧЕСКИ ЗНАЧИМЫХ МУТАЦИЙ СРЕДИ ЖИТЕЛЕЙ Г.НОВОСИБИРСКА

М.С. АНИСИМЕНКО, Д.В. МИТРОФАНОВ, С.П. КОВАЛЕНКО

ГУ НИИ молекулярной биологии и биофизики СО РАМН, г. Новосибирск

Наследственная предрасположенность к раку молочной железы/раку яичников обусловлена мутациями в генах BRCA1, BRCA2, NST1, Chek2, p53, а также мутациями в генах, кодирующих белки, связывающиеся с белком BRCA1 (BARD1, BRIP1). По данным ряда авторов, среди жителей России наиболее часто встречаются мутации 5382insC в гене BRCA1 и 1100delC в гене Chek2.

Цель исследования – определить частоты встречаемости мутаций 5382insC в гене BRCA1 и 1100delC в гене Chek2 среди жителей г. Новосибирска.

Методы. Предложена схема выявления редких мутаций в масштабных выборках с использованием пулированной ДНК, т. е. смеси нескольких образцов ДНК. Образцы ДНК смешивали в пулы (по 16 образцов в одном пуле), в каждом пуле определяли наличие мутаций 5382insC в гене BRCA1 и 1100delC в гене Chek2 с помощью аллель-специфичной ПЦР в реальном времени с анализом результатов по флуоресценции с использованием техно-

логии «дуплекс-скорпион». При выявлении пула, содержащего мутацию, составляющие пула дополнительно анализировали на наличие мутаций с помощью аллель-специфичной ПЦР или прямого секвенирования. Образцы ДНК собраны при проведении популяционного исследования Институтом терапии СО РАМН (г. Новосибирск).

Результаты. Проанализировано 7914 образцов геномной ДНК, выявлено 20 образцов, содержащих мутацию 5382insC в гене BRCA1, и 34 образца, содержащих мутацию 1100delC в гене Chek2.

Выводы. Продемонстрирована возможность использования пулированной ДНК для анализа частот встречаемости мутаций в масштабных выборках. Обнаружено, что частота встречаемости мутации 5382insC в гене BRCA1 среди жителей г. Новосибирска составляет 0,2%, а мутации 1100delC в гене Chek2 – 0,4%. Таким образом, на 1000 жителей г.Новосибирска 6 человек являются носителями онкологически значимых мутаций.

СОВРЕМЕННЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ УЛЬТРАЗВУКОВОГО ИССЛЕДОВАНИЯ В ДИАГНОСТИКЕ НОВООБРАЗОВАНИЙ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

М.А. АРЗАМАСЦЕВА, Н.А. МАКСИМОВА

ФГУ «Ростовский научно-исследовательский онкологический институт Росмедтехнологий»

Несмотря на существование множества эффективных способов распознавания патологии молочной железы, возникает необходимость более раннего исследования на основе всех технологий диагностического процесса. Таким методом является ультразвуковое сканирование.

Цель работы. Оценить возможность ультразвукового исследования в ранней диагностике новообразований молочной железы.

Материал и методы. В отделении ультразвуковой диагностики обследовано 827 женщин от 15 до 75 лет, обратившихся на прием к маммологу РНАОИ, по стандартным серошкальным