

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

ультразвуковым методикам. При обнаружении образований в молочной железе осуществляли доплерографию и доплерометрию.

Результаты исследования. Мастопатия выявлена у женщин в 86,5% случаев, кисты – в 4,5%, фиброаденомы – в 5%, внутрипротоковые папилломы – в 0,12%, воспалительные образования – в 0,58%, рак молочной железы – в 2,2%. Узловая форма злокачественных образований была выявлена у 15 пациенток (83,3%), у 3 (16,7%) – отечно-инфильтративный рак. Точность ультразвукового исследования (УЗИ), при проведении дифференциальной диагностики доброкачественных образований со злокачественными опухолями молочной железы, с применением прицельной пункционной биопсии, доплерографических методик, а также сопоставление клинических данных и морфологических заключений, составила 94,2%. Необходимо отметить, что применение серошкального режима позволило выявить непальпируемые, размером от 5 до 10 мм образования, клинически

скрыто протекающего рака у 3 больных (16,7%). Применение энергетического доплеровского картирования, при котором регистрировались сосудистые локусы, не определявшиеся при цветном доплеровском картировании, что расценивалось как признак злокачественности, позволило повысить информативность. Чувствительность УЗИ (серошкальная методика в сочетании с энергетическим картированием) составила 91,6%.

Выводы. Применение серошкального режима позволяет выявить не пальпируемые, размером 5–10 мм опухоли, а применение энергетической доплерографии позволяет повысить информативность метода. Проведение прицельной пункционной биопсии под ультразвуковым контролем, в том числе и непальпируемых образований, позволяет повысить точность и ускорить процесс постановки диагноза, а следовательно, и начало лечебных мероприятий.

НЕЙТРОН-ЗАХВАТНАЯ ТЕРАПИЯ ОПУХОЛЕЙ НА ЯДЕРНОМ РЕАКТОРЕ

**А.М. АРНОПОЛЬСКАЯ³, В.Ф. ХОХЛОВ¹, В.Н. КУЛАКОВ¹, И.Н. ШЕЙНО¹,
П.В. ИЖЕВСКИЙ¹, К.Н. ЗАЙЦЕВ², А.А. ПОРТНОВ², Н.Г. КОЗЛОВСКАЯ³,
В.Н. МИТИН³, С.А. ЯГНИКОВ³**

*Федеральный медицинский биофизический центр им. А.И. Бурназяна ФМБА России, г. Москва¹
Московский инженерно-физический институт, г. Москва²
Российский онкологический научный центр РАМН, г. Москва³*

В настоящее время быстро развивается новая лучевая технология – нейтрон-захватная терапия (НЗТ), позволяющая избирательно воздействовать на опухоль. При НЗТ используют тропные к опухоли препараты, содержащие нуклиды (^{10}B , ^{157}Gd). При облучении их тепловыми нейтронами возникает вторичное излучение (α -частицы, Оже-электроны), губительное для опухолевых клеток. НЗТ интенсивно тестируется во многих странах (в ЕС, США, Японии, Аргентине и др.). Проведение в России предклинических и клинических исследований НЗТ является актуальной задачей. Первая в России экспериментальная установка для НЗТ создана

с нашим участием на касательном канале ГЭК-4 реактора ИРТ МИФИ. Рассчитана и получена необходимая интенсивность пучка тепловых нейтронов ($\phi_{\text{т}} \approx 10^9$ н/см² с). На выходе пучка создан бокс с оборудованием для работы с животными.

Бокс оборудован системой биологической защиты, подвижной платформой для транспортировки животных внутри бокса, устройством юстировки облучаемого объекта относительно пучка с помощью лазера, комплексной системой жизнеобеспечения и видеонаблюдения в процессе сеанса НЗТ. В качестве нейтронно-захватных препаратов разработаны и исполь-