

## **Изучение мутационного профиля опухоли для подбора таргетной терапии**

**Г. Ж. Абильдинова, Р. К. Албаев, Мұхаметқали Аяулым Мәлілқызы,  
Алпысбаева Галия Мұратқызы, К. Т. Жабагин**

*Больница Медицинского центра Управления делами Президента Республики Казахстан, г. Астана*

**Актуальность.** В настоящее время лечение онкологических больных основано на персонализированном подборе лекарственных препаратов в зависимости от мутационного статуса опухоли, который направлен на уточнение прогноза заболевания и предсказание ответа на лечение.

**Цель исследования.** Провести поиск мутаций в тканях опухоли, фиксированные парафином, с целью оптимизации назначения таргетного лечения.

**Материалы и методы исследования.** Материалом исследования явились парафиновые блоки с биопсийным/операционным материалом пациентов. ДНК и РНК были извлечены с использованием набора RecoverAll™ Multi-Sample RNA/DNA (Termofisher Scientific, США) в соответствии с инструкциями производителя. Применялся молекулярно-генетический метод – NGS-технология с использованием таргетного полупроводникового секвенирования (Ion Gene Studio S5 Plus (Termofisher Scientific, США). Подготовка библиотеки ДНК и РНК с последующим секвенированием амплифицированных фрагментов производилась в системе Ion PGM™. Биоинформационный анализ результатов осуществлялся с помощью программного обеспечения Ion Reporter™ Software, модуля анализа OncoPrint™ Focus Assay.

**Результаты исследования.** В результате исследования в 95 % случаях при солидных опухолях различной локализации были выявлены изменения генома. В 80 % случаях идентифицированы миссенс-мутации [BRAF; KRAS; IDH1; PIK3CA]. У 20 % пациентов выявлены сочетания двух мутаций [PIK3CA, FGFR3; PIK3CA, KRAS; EGFR, JAK3; BRAF, KRAS; ALK-PIK3R1; CDKN2-, IDH2; TP53, JAK2; ROS1, FGFR1]. В 10 % случаев обнаружено увеличение числа копий генов EGFR и KRAS, и в 10 % случаев – слияние гена (РНК) MET- MET.M13M15; TMRSS2-ERG. У 5 % пациентов обнаружено более 5 мутаций, данный факт отмечался у пациентов старшей возрастной группы и быстрым развитием метастазов.

Идентифицированные изменения генома обрабатывались сервером через реестры FDA, NCCN, EMO, ESMO для поиска наиболее подходящих вариантов терапии, существующих в мировой практике при конкретном виде и локализации установленной мутации.

**Заключение.** Мутационный профиль опухоли является необходимым лабораторным тестом в практике врача-химиотерапевта для персонализированного назначения таргетных препаратов, что благоприятно сказывается на продолжительности и качестве жизни.