

АНАЛИЗ ГЕНОМА ПАПИЛЛЯРНОГО РАКА ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ С ПОЗИЦИЙ АГРЕССИВНОГО ТЕЧЕНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ



© Л.А. Овчинникова^{1,2*}, В.В. Конончук³, Т.С. Калинина³, С.П. Шевченко^{1,2}, Л.Ф. Гуляева³

¹Новосибирский государственный университет, Новосибирск, Россия

²Городская клиническая больница №1, Новосибирск, Россия

³Федеральный исследовательский центр фундаментальной и трансляционной медицины, Новосибирск, Россия

ОБОСНОВАНИЕ. Папиллярный рак щитовидной железы (ПРЩЖ) — наиболее часто встречающееся заболевание органов эндокринной системы. Агрессивное течение болезни наблюдается в 25% случаев, поэтому современные тенденции направлены на поиск молекулярно-генетических маркеров агрессивного течения на дооперационном этапе. Наиболее часто встречающаяся мутация в популяции ПРЩЖ — BRAF V600E.

ЦЕЛЬ. Провести анализ данных Атласа генома рака с целью поиска потенциальных молекулярно-генетических маркеров агрессивного течения ПРЩЖ в зависимости от статуса BRAF.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Биоинформатический анализ данных ПРЩЖ Атласа генома рака (The Cancer Genome Atlas, TCGA). Образцы разделены на 2 группы — BRAF-положительные (наличие мутации BRAF V600E) и BRAF-отрицательные (отсутствие мутации BRAF V600E). В каждой группе оценивались следующие параметры: размер опухоли, мутационная нагрузка и частота точечных генетических мутаций.

Определение BRAF-мутации в популяции пациентов с ПРЩЖ ГБУЗ НСО ГKB №1 методом ПЦР в режиме реального времени.

РЕЗУЛЬТАТЫ.

1. Частота встречаемости мутации BRAF V600E у пациентов с ПРЩЖ по данным TCGA — 48% (N=496), в популяции г. Новосибирска — 63,15% (N=38).
2. В BRAF-положительной группе преобладают опухоли T₃.
3. Общая мутационная нагрузка выше в BRAF-положительной группе.
4. Группы BRAF+ и BRAF- имеют различный профиль точечных генетических мутаций (табл. 1).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Анализ данных TCGA выявил различия в геномном ландшафте ПРЩЖ в зависимости от наличия мутации BRAF V600E, что открывает новые перспективы для терапии и диагностики.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: папиллярный рак щитовидной железы; мутация BRAF V600E; Атлас генома рака.

Таблица 1. Частота точечных мутаций в известных онкогенах в зависимости от BRAFV600E

Онкогены	BRAFV600E – N=256	BRAFV600E + N=240
NRAS	34	0
HRAS	14	0
EIF1AX	6	0
CHEK2	5	0
KRAS, DNAN1, SHROOM3, SLC12A4, SYNE2	4	0
KMT2C, DNAN9, ZFHX3	0	7
KMT2A, OBSCN, SPTA1	0	5
ADGRV1, PKHD1, CACNA1E, SHANK1, TRPM4, USP9X, PPM1D, EVPL, ITPR2, CD163	0	4

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Источники финансирования. Исследование выполнено в рамках бюджетной темы (проект FGMU-2022-0005, регистрационный номер 122032200240-8).

ЦИТИРОВАТЬ:

Овчинникова Л.А., Конончук В.В., Калинина Т.С., Шевченко С.П., Гуляева Л.Ф. Анализ генома папиллярного рака щитовидной железы с позиций агрессивного течения заболевания // *Эндокринная хирургия*. — 2024. — Т. 18. — №3. — С. 5. doi: <https://doi.org/10.14341/serg12962>

TO CITE THIS ABSTRACT:

Ovchinnikova LA, Kononchuk VV, Kalinina TS, Shevchenko SP, Gulyaeva LF. Analysis of the genome of papillary thyroid cancer from the perspective of disease aggressiveness. *Endocrine surgery*. 2024;18(3):5. doi: <https://doi.org/10.14341/serg12962>

*Автор, ответственный за переписку / Corresponding author.

