



ИЗУЧЕНИЕ ПОЛИМОРФИЗМОВ ГЕНОВ АССОЦИИРОВАННЫХ С РАЗВИТИЕМ РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ В КАЗАХСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ

Сейдалин Н.К., Бенберин В.В., Шаназаров Н.А., Жаппаров Е.И., Арипжанова Г.О.,
Бабенко Д.Б.

¹Больница МЦ УДП РК

nkseidalin@mail.ru

Ключевые слова: рак молочной железы, однонуклеотидные полиморфизмы (SNP), генетические маркеры

Введение. Рак молочной железы (РМЖ) является самой распространенной злокачественной опухолью у женщин. Заболеваемость РМЖ неуклонно возрастает. Распространенность, высокий индекс инвалидизации, экономические затраты на лечение, смертность – делают эту проблему не только медицинской, но и социальной. Разнообразие геномных aberrаций и полученные в результате этого нарушения регуляции биологических путей, объясняют разнообразное клиническое поведение опухолей молочной железы. Определение соответствующих зародышевых мутаций остается одним из основных направлений исследований для лучшего понимания биологических эффектов этих aberrаций.

Методы. Исследование является проспективным, диагностическим исследованием. Сформирован перечень из 128 однонуклеотидных полиморфизмов ассоциированных с прогнозом и течением рака молочной железы в различных этнических популяциях. Проведено формирование групп пациентов в соответствии с критериями включения для забора биологического материала 500 пациенток казахской популяции с морфологически подтвержденным раком молочной железы и 500 женщин контрольной группы. Осуществлен забор биологического материала (венозная кровь) у пациентов и лиц контрольной группы. Проведено выделение ДНК из биологического материала и лабораторный анализ на наличие однонуклеотидных полиморфизмов генов в биологических образцах. Статистическая обработка результатов исследования включала в себя расчет равновесия Харди – Вайнберга, анализ ассоциации на основе обобщенных линейных моделей, анализ ассоциации между полиморфизмами и фенотипом доминантной генетической модели наследования.

Результаты. В группе РМЖ, на основе логистической регрессии при использовании доминантной модели наследования с применением поправки Бонферонни была выявлена связь фенотип-генотип (использовалась поправка Бонферонни для значений P при множественном сравнении). Полиморфизмы rs2740574, rs2032582, rs2229774, rs2227945, rs121434592, rs139785364, rs1800056, rs11571746, rs2981582 имели статистически значимую ($p < 0.05$) связь с течением РМЖ в казахской популяции при использовании доминантной модели наследования.

Выводы. В группе РМЖ, на основе логистической регрессии с применением поправки Бонферонни, была выявлена связь в группе РМЖ и генетическими вариантами rs2740574, rs2032582, rs2229774, rs2227945, rs121434592, rs139785364, rs1800056, rs11571746, rs2981582 при использовании доминантной модели наследования.