

Савоневич Е.Л.<sup>1</sup>, Василькевич М.И.<sup>1</sup>, Матвейчик Н.В.<sup>2</sup>, Рапецкая В.И.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Гродненский государственный медицинский университет, Гродно, Беларусь

<sup>2</sup>Гродненская университетская клиника, Гродно, Беларусь

## КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ БЕЛОРУССКИХ ПАЦИЕНТОК С НАСЛЕДСТВЕННЫМ РАКОМ ЯИЧНИКОВ И МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

**Актуальность.** Герминальные мутации в генах BRCA наследуются по аутосомно-доминантному типу с неполной пенетрантностью и ассоциируются с очень высоким риском развития рака яичников (РЯ) и рака молочной железы (РМЖ). Спектр мутаций в генах BRCA имеет существенные географические различия, в связи с чем особую значимость в молекулярно-генетической диагностике наследственной предрасположенности к раку приобретает распространённость «founder» – мутаций в популяции.

**Цель.** Изучить клинические и генетические особенности пациенток с BRCA – ассоциированным раком яичников и раком молочной железы.

**Методы исследования.** В исследование включены 500 женщин с РМЖ и/или РЯ и косвенными признаками наследственного рака после хирургического лечения в ГУЗ «Гродненская университетская клиника». На первом этапе исследования из образцов венозной крови была выделена ДНК и проведены ПЦР-тесты на мутации с.5266dupC и с.4035delA в гене BRCA1. На втором этапе в 433 образцах было выполнено полногеномное секвенирование кодирующей последовательности области BRCA1 и BRCA2 генов. Исследования проведены по гранту БРФФИ-РФФИ № M20P-400 «Новые мутации в генах наследственного рака молочной железы и яичников у пациенток в Республике Беларусь». Проведен анализ анамнестических и клинико-генетических данных пациенток с наследственными и спорадическими опухолями.

**Результаты и их обсуждение.** В группе из 500 пациенток выявлено наличие 167 (33,4%) значимых патогенных герминальных мутаций в генах BRCA1 и BRCA2. Герминальные мутации в гене BRCA1 у пациенток с РЯ и РМЖ в белорусской популяции встречаются гораздо чаще, чем в гене BRCA2. В гене BRCA1 чаще других встречалась мутация с.5266dupC

BRCA1 – она была выявлена у 75 женщин (15%). Носительство патогенного аллеля с.4035delA BRCA1 было подтверждено у 31 пациентки (6%). Частота встречаемости других «славянских» мутаций, определение которых возможно с использованием ПЦР-тестов, позволяет выявить дополнительно 21% носителей герминальных мутаций среди женщин с раком яичников и раком молочной железы в Беларуси. Применение таргетного NGS секвенирования, помимо выявления повторяющихся «славянских» мутаций, позволило обнаружить дополнительно 26 редких значимых мутаций (15,6%) в исследованной группе пациенток. Установлено 8 новых мутаций. У женщин с первично-множественным раком, РЯ или РМЖ мутационный спектр имеет существенные особенности. Среди 225 последовательных случаев овариальной карциномы high-grade наличие герминальных мутаций было установлено в 34,6% случаев. При этом только у 4% женщин были мутации в гене BRCA2. У 62% пациенток с BRCA-ассоциированным РЯ была выявлена одна из двух «founder»-мутаций: с.5266dupC или с.4035delA BRCA1. Это имеет существенное значение для выполнения обследования пациенток в короткие сроки.

---

Савчук Е.М., Шевчик-Гирис Е.М.

Гродненский государственный медицинский университет, Гродно, Беларусь

## ВЛИЯНИЕ ЭПОХИ КОВИД НА ФОРМИРОВАНИЕ НОВЫХ МЕДИЦИНСКИХ ТЕРМИНОВ АНГЛИЙСКОГО ЯЗЫКА

**Актуальность.** Язык не является чем-то статичным и неизменным. Так, пандемия COVID-19, неразрывно связанные с ней карантин и прочие ограничительные меры, способствовали ускоренному течению языковых процессов. Существенные изменения претерпел лексический пласт английского языка, предоставляя богатый материал для научно-исследовательской деятельности в данном направлении.

**Цель.** Выполнить дифференциацию новых лексических единиц эпохи ковид на собственно неологизмы, сочетающие новизну формы с новизной содержания; трансоминации, сочетающие новизну