

2. Morphometric analysis of the splenic artery using contrast-enhanced computed tomography (CT). / D.J. Brinkman [et al.] // Surg Radiol Anat. –2021. – Vol. 43(3). –377–384.

## **КЛИНИЧЕСКИЕ И ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ БИЛАТЕРАЛЬНОГО РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ**

*Лазаревич М.И.<sup>1</sup>, Савоневич Е.Л.<sup>2</sup>, Хомбак А.М.<sup>1</sup>, Угляница Н.К.<sup>1</sup>  
Гродненская университетская клиника<sup>1</sup>, Гродненский государственный  
медицинский университет<sup>2</sup>*

**Актуальность.** На протяжении последних 30 лет рак молочной железы (РМЖ) лидирует в структуре мировой онкозаболеваемости у женщин. По данным за 2023 год РМЖ диагностирован у 2,3 млн женщин и был причиной 666 000 случаев смерти. Закономерно росту числа новых случаев РМЖ увеличивается частота первичного поражения обеих молочных желез, поэтому особого внимания требуют определение и изучение факторов риска, особенностей развития, клинико–морфологических характеристик при билатеральном РМЖ, учитывая неблагоприятные прогнозы и высокие показатели смертности. Одним из известных факторов риска развития билатерального РМЖ являются мутации в генах BRCA1/2[1].

**Цель.** Изучить особенности билатерального РМЖ у пациенток в Гродненской области при различном статусе генов BRCA1/2.

**Методы исследования.** В исследование включены 30 пациенток с билатеральным РМЖ, которым в 2021–2022г выполнено молекулярно–генетическое тестирование на наличие герминальных мутаций в генах BRCA1/2. Условием включения было оформление информированного согласия. Проведено анкетирование, анализ семейного анамнеза и медицинской документации, выделена ДНК пациенток из венозной крови, проведено секвенирование нового поколения (NGS) генов BRCA1/2.

**Результаты и их обсуждение.** У 16 пациенток из 30 были обнаружены герминальные мутации в генах BRCA1/2 (группа BRCA mut), что составило 53%. Чаще всех встречалась мутация BRCA1 5382insC – у 10 женщин (63%), также обращает на себя внимание высокая частота мутаций в гене BRCA2 при билатеральном РМЖ – 5 женщин (31%). Для группы BRCA mut средний возраст первого РМЖ составил 40,4 лет, в группе пациенток с диким статусом гена BRCA (BRCA wt) – 50,8 лет. Причем более ранний возраст дебюта заболевания характерен для носительниц мутаций в гене BRCA1 – 42,6 года против 44 лет при мутации в гене BRCA2. Интервал между обнаружением первичной опухоли и метакронной в группе BRCA wt – 8,2 лет, для пациенток группы BRCA mut – 9,5 лет. Только у трех пациенток с билатеральным РМЖ опухоли развились синхронно: у 1 со статусом BRCA wt и 2 с мутацией BRCA2. У 13 (43%) женщин кровные родственники страдали РМЖ: в группе

BRCA mut 12 случаев (75%) и только в 1 случае в группе BRCA wt (7,1%). Выявление начальных (I и IIА) стадий РМЖ составило 11 (69%) случаев в группе BRCA mut, в 19% случаев имело место сочетание местнораспространенного РМЖ с начальной стадией и 12,5% составили пациентки с местнораспространенным РМЖ с одной стороны, в сочетании с опухолью такой же распространенности в другой железе. В группе BRCA wt у 9 пациенток (64,2%) сочетались начальные стадии заболевания, а в 5 случаях начальные стадии с распространенными (35,7%). Таким образом, в наших наблюдениях чаще диагностировали билатеральный метакхронный РМЖ начальных стадий, что подтверждает эффективность диспансерного наблюдения после специального лечения. Наиболее частыми молекулярно-биологическими подтипами РМЖ в обеих группах были люминальный В и трижды негативный.

**Выводы.** У пациенток с билатеральным РМЖ частота встречаемости мутаций в генах BRCA1/2 выше. В группе BRCA mut возраст дебюта РМЖ на 10 лет раньше, чем у пациенток группы BRCA wt. Также фактором риска является отягощенный наследственный анамнез по РМЖ, особенно при наличии BRCA mut.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Бит-Сава Е. М., Белогурова М. Б. Наследственный рак молочной железы / Е.М. Бит-Сава, М.Б. Белогурова// Сибирский онкологический журнал. – 2013. – № 1. – С. 75–81.

## СТРУКТУРА ОРФАННОЙ ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ

*Лашковская Т.А.*

*Гродненский государственный медицинский университет*

**Актуальность.** Орфанные заболевания – группа редких, чаще всего генетических заболеваний с частотой встречаемости 1 случай на 10 тысяч человек. В Республике Беларусь зарегистрировано 143 заболевания, относящихся к орфанным [1].

**Цель.** Анализ структуры орфанных заболеваний у детей Гродненской области.

**Методы исследования.** Проанализированы генетические карты, медицинские карты стационарных пациентов, отчет 1 Миндрав дети, 2022г. В Гродненской области в 2022 году состояло 443 пациента с орфанными заболеваниями: мальчиков 253 (57,1%), девочек 190 (42,9 %),  $p < 0,01$ . Медиана возраста детей – 11,8 лет, интерквартильный размах ( $Q_{25}$ – $Q_{75}$ ) – 7 месяцев – 17 лет, 6 месяцев.

Обработка данных проводилась с помощью «STATISTICA 10».

**Результаты и их обсуждение.** Среди орфанных заболеваний у детей Гродненской области наиболее часто диагностировались злокачественные