

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

новообразования – 194 (43,8%) случая: среди которых у 52 (26,8%) – острый лимфобластный лейкоз, у 45 (23,2%) – злокачественные новообразования головного мозга и других отделов ЦНС, у 17 (8,8%) лиц выявлена нефробластома, у 15 (7,7%) ретинобластома. Лимфома Ходжкина диагностирована у 11 (5,7%) пациентов, нейробластома – у 9 (4,7%). По 8 человек (4,1%), соответственно, приходилось на новообразования брюшинного пространства, костей и неходжкинскую лимфому. 7 (3,6%) человек болели миелоидным лейкозом. Злокачественные новообразования щитовидной железы и других эндокринных органов диагностированы у 6 человек (3,1%). В единичных случаях у детей встречались эмбриональная рабдомиосаркома предстательной железы, злокачественное новообразование яичника, ацинарно-клеточная карцинома тела поджелудочной железы и незрелая тератома левого яичка .

Категория орфанных болезней крови – 81 (18,3%) случай, представлена тремя нозологическими формами: идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура – у 29 (36,7%) пациентов; гемолитические, апластические и гипопластические анемии – у 27 (32,9%); у 24 (30,4%) детей зарегистрированы различные коагулопатии. Диагноз миелодиспластического синдрома выставлен одному ребенку.

Группу редких заболеваний нервной системы составили 44 (9,9%) случая; эндокринной системы – 35 (7,9%). В структуре орфанных заболеваний наследственные болезни обмена диагностированы у 26 (5,9%) человек, наследственные заболевания легких – у 13 (2,9%).

Реже среди орфанных заболеваний у детей Гродненской области встречались доброкачественные новообразования – у 8 (1,8%) лиц; болезни костной системы – у 8 (1,8%); нейрофиброматоз I типа – у 7 (1,6%), лимфангиомы – у 7 (1,6%). Первичные иммунодефициты, туберозный склероз, редкие хромосомные болезни диагностированы у 6 (1,4%) детей, соответственно. Болезнь Крона выявлена у 5 (1,1%) пациентов, другие уточненные синдромы врожденных аномалий – у 3 (0,7 %).

**Выводы.** В структуре орфанных заболеваний в Гродненской области наиболее часто диагностируются злокачественные новообразования 194 (43,8%),  $p < 0,01$ ; редкие болезни крови – 81 (18,3 %) и заболевания нервной системы – 44 (9,9%) ребенка.

## ЛИТЕРАТУРА

1. О перечне орфанных (редких) заболеваний: приказ Министерства Здравоохранения Республики Беларусь 19.11.2020 №1222 – Режим доступа: <https://gospharmnadzor.by/upload/doc/%D0%9F%D1%80%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D0%B7%20%D0%9C%D0%97%D0%A0%D0%91%20%D0%BE%D1%82%2019.11.2020%20%E2%84%96%201222.pdf>. – Дата доступа: 11.03.2024.