

«ІННОВАЦІЙНІ ТЕХНОЛОГІЇ СКРИНІНГУ, ДІАГНОСТИКИ  
ТА ПЕРСОНІФІКОВАНОЇ ТЕРАПІЇ РАКУ»

3–4 жовтня 2019 р., Київ

(Додаток до публікації «Онкологія» 2019, т. 21, № 3 (81), с. 255–270)

КЛІНІКО-ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ АНАЛІЗ  
ЯК МЕТОДОЛОГІЯ СЕЛЕКТИВНОГО  
СКРИНІНГУ ОСІБ З ПОТЕНЦІЙНИМ  
РИЗИКОМ ВИНИКНЕННЯ  
ОНКОЛОГІЧНОГО ЗАХВОРЮВАННЯ

Л.Г. Бучинська, Н.М. Глуценко, І.П. Несіна

Інститут експериментальної патології, онкології

і радіобіології ім. Р.Є. Кавецького НАН України

E-mail: laboncogen@gmail.com

Загальновідомо, що більшість злоякісних новоутворень (ЗН), у тому числі рак ендометрія (РЕ), є мультифакторними захворюваннями, виникнення яких зумовлено генетичними факторами і адитивним впливом чинників середовища. Встановлено, що ризик розвитку раку підвищується у родинах з агрегацією пухлинної патології, тому виявлення осіб із сімейною історією раку є актуальним завданням сучасної онкології.

**Мета** представлено дослідження полягала в розробці підходу до виявлення осіб зі спадковою схильністю до виникнення раку серед родичів, хворих на РЕ.

**Об'єкти методу.** Інформація клініко-генеалогічних карт і родоводів 526 осіб із верифікованим діагнозом РЕ I–II стадії (середній вік — 58,1 ± 0,4 року). Хворі на РЕ перебували на лікуванні у відділенні онкогінекології Національного інституту раку МОЗ України. Згідно з висновком комісії з біоетики ІЕПОР ім. Р.Є. Кавецького НАН України етичні норми при проведенні дослідження дотримані у рамках Гельсінської декларації 2008 р. Методи: клініко-генеалогічний, математичний і статистичний.

**Результати.** Встановлено, що у родинах 168 (31,9%) пацієнток спостерігається агрегація ЗН різного генезу. При аналізі стану здоров'я 6433 родичів хворих на РЕ I (брат/сестра, батьки, діти) і II (баба/дід, тітка/дядько, двоюрідні сестра/брат, племінники) ступеня спорідненості у двох вікових групах (< 50 і ≥ 50 років) визначено відносні частоти захворюваності на рак різних нозологічних форм у членів родини пробандів (таблиця). Отримані дані та врахування внеску генотипової компоненти дисперсії дозволили розробити формулу розрахунку генетичного ризику виникнення раку у родичів, хворих на РЕ:

$$Rc = \sum_{i=1}^n (W1_i \cdot 0,5) + \sum_{j=1}^k (W2_j \cdot 0,25),$$

де  $Rc$  — генетичний ризик виникнення раку, %;  $W1_i$  і  $W2_j$  — відносна частота виникнення ЗН певної локалізації у родичів пробанда I і II ступеня спорідненості відповідно; 0,5 і 0,25 — значення генотипової компоненти дисперсії для родичів I і II ступеня спорідненості відповідно.

Таблиця

Відносна частота виникнення раку у родичів, хворих на РЕ

Нозологічні форми онкологічного захворювання (за МКХ-10)	Відносна частота (W) виникнення раку у родичів, хворих на РЕ, %			
	Вік < 50 років		Вік ≥ 50 років	
	I	II	I	II
РЕ (C54.1, C55)	13,3	19,6	16,4	19,8
Рак яєчника (C56)	6,7	6,5	1,0	1,7
Рак грудної залози (C50)	6,7	13,0	6,8	16,4
Рак шийки матки (C53)	6,7	2,2	1,0	3,4
Рак стравоходу (C15, C16.0)	3,3	6,5	6,8	2,6
Рак підшлункової залози (C25)	3,3	2,2	2,9	1,7
Рак шлунка (C16)	10,0	23,8	18,4	28,5
Рак ободової та прямої кишки (C18–20)	23,5	6,5	14,6	4,3
Рак печінки (C22.1)	3,3	2,2	1,0	4,3
Рак жовчного міхура (C23)	3,3	2,2	1,0	0,9
Рак нирок (C64)	3,3	2,2	2,9	1,7
Рак сечового міхура (C67)	3,3	2,2	3,9	1,7
Рак передміхурової залози (C61)	3,3	2,2	3,9	1,7
Рак легені (C34)	10,0	8,7	19,4	11,3

Примітка: I і II — ступінь спорідненості родичів пробанда.

Статистичний аналіз даних за системою квартилів надав можливість визначити показники, які відповідають високому (вище медіани) і низькому (нижче за медіану) ризику виникнення раку у здорових родичів пробандів — хворих на РЕ. При значеннях  $Rc < 6,7\%$  — для осіб віком < 50 років і при значеннях  $Rc < 7,3\%$  — для осіб ≥ 50 років прогноують низький ризик, а при значеннях  $Rc > 6,7$  і  $> 7,3\%$  у відповідних вікових групах ризик вважають високим.

**Висновок.** Представлена методологія медико-генетичної профілактики може бути застосована для формування груп підвищеного ризику виникнення онкологічної патології у родичів, хворих на РЕ, з метою подальшого динамічного спостереження за станом їх здоров'я, що сприятиме ранньому виявленню передпухлинних та пухлинних процесів різного генезу.