

УДК.: 618.19-006.6-07

Шомахсупова Рухиона Гайрат кизи

Студентка лечебного факультета

Ташкентская Медицинская Академия

Шигакова Люция Анваровна

научный руководитель ассистент кафедры

гистология и медицинская биология

Ташкентская Медицинская Академия

Ташкент, Узбекистан

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА И ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ПРИ ОНКОЛОГИИ

Аннотация: современные методы ранней диагностики онкологических заболеваний играют решающую роль в увеличении шансов на успешное лечение и выживаемость пациентов. Особое место занимают генетические исследования, которые позволяют выявлять предрасположенность к различным видам рака и определять возможные генетические мутации. В данной статье рассматриваются ключевые аспекты ранней диагностики и роли генетических исследований в онкологии. Обсуждаются методы выявления генетических аномалий, используемые биомаркеры, а также перспективы, которые открываются с развитием технологий секвенирования нового поколения.

Ключевые слова: Онкология, ранняя диагностика, генетические исследования, мутации, BRCA1 и BRCA2, TP53, Биомаркеры, Секвенирование нового поколения (NGS), полимеразная цепная реакция (ПЦР), жидкостная биопсия, персонализированное лечение

EARLY DIAGNOSIS AND GENETIC RESEARCH IN ONCOLOGY

Shomakhshutova Rukhshona Gairat kizi

Student of the general medicine

Tashkent Medical Academy
Shigakova Lyutsiya Anvarovna
scientific supervisor, department assistant
histology and medical biology
Tashkent Medical Academy
Tashkent, Uzbekistan

Annotation: modern methods of early diagnostics of oncological diseases play a decisive role in increasing the chances of successful treatment and patient survival. Genetic studies occupy a special place, which allow us to identify predisposition to various types of cancer and determine possible genetic mutations. This article examines the key aspects of early diagnostics and the role of genetic studies in oncology. We discuss methods for detecting genetic abnormalities, the biomarkers used, and the prospects that open up with the development of next-generation sequencing technologies.

Key words: Oncology, Early diagnosis, Genetic testing, Mutations, BRCA1 and BRCA2, TP53, Biomarkers, Next generation sequencing (NGS), Polymerase chain reaction (PCR), Liquid biopsy, Personalized treatment

Онкологические заболевания занимают одно из первых мест среди причин смертности в мире. Одним из ключевых факторов в борьбе с онкологией является ранняя диагностика, позволяющая выявить болезнь на начальных стадиях. Генетические исследования способствуют выявлению предрасположенности к раку и диагностики потенциальных мутаций, что позволяет предсказать возможное развитие болезни и разработать индивидуальные подходы к лечению. Онкологические заболевания остаются одной из самых серьёзных угроз здоровью человека, и на протяжении десятилетий борьба с ними фокусируется на раннем выявлении и прогрессе в лечении. Однако многие виды рака развиваются скрытно и обнаруживаются лишь на поздних стадиях, когда лечение

становится более сложным и менее эффективным. Новейшие генетические исследования открывают путь к ранней диагностике и персонализированному подходу, что делает борьбу с раком более целенаправленной и научно обоснованной. Генетические тесты помогают выявить предрасположенность к различным видам рака, определить точные мутации и разработать более подходящие стратегии лечения. С применением таких технологий, как секвенирование нового поколения, стало возможным глубокое изучение генетических особенностей опухолей, что позволяет врачам предсказать развитие заболевания и создать индивидуальный план лечения, нацеленный на предотвращение прогрессии рака.

Эти инновации не только помогают улучшить исходы лечения, но и дают людям шанс защитить себя и своих близких, а также предоставляют возможность управлять здоровьем, зная о своих генетических рисках.

Генетические исследования в онкологии Генетические исследования в онкологии включают анализ ДНК и РНК с целью выявления мутаций, приводящих к раковым заболеваниям. Некоторые из часто исследуемых генов включают BRCA1 и BRCA2 (ассоциированные с риском рака груди и яичников), TP53 (мутации которого способствуют развитию различных видов рака), а также APC (ассоциированный с колоректальным раком). Генетическое тестирование позволяет выявлять как наследственные, так и соматические мутации, что помогает понять механизм развития опухоли и предсказать её поведение.

1. BRCA1 и BRCA2

Гены BRCA1 и BRCA2 играют ключевую роль в процессе восстановления повреждений ДНК. Мутации в этих генах связаны с высоким риском рака груди и яичников. Генетическое тестирование на мутации BRCA позволяет женщинам и мужчинам с наследственной

предрасположенностью узнать о своих рисках и предпринять соответствующие меры.

2. TP53

Ген TP53 выполняет важную функцию в контроле деления клеток и подавлении опухолевых процессов. Мутации в этом гене связаны с рядом агрессивных опухолей. Определение статуса TP53 позволяет не только оценить прогноз болезни, но и выбрать более подходящую тактику лечения.

3. Другие гены и биомаркеры

Среди других генов, связанных с онкологией, следует отметить EGFR, KRAS и HER2. Эти гены играют важную роль в патогенезе рака лёгких, толстого кишечника и груди, соответственно, и их мутации могут служить биомаркерами для выбора подходящих терапий.

Методы диагностики и анализа

Генетические исследования опираются на передовые технологии, такие как секвенирование нового поколения (NGS), полимеразная цепная реакция (ПЦР), флуоресцентная гибридизация *in situ* (FISH) и другие методы.

1. Секвенирование нового поколения (NGS)

NGS позволяет провести глубокий анализ генетических изменений в опухоли и значительно увеличить точность диагностики. Этот метод используется для выявления множественных генетических мутаций и оценивания их роли в развитии рака.

2. ПЦР и FISH

ПЦР используется для анализа точечных мутаций, тогда как FISH помогает выявить хромосомные перестройки и амплификации генов, такие как HER2 при раке груди.

Перспективы и роль генетических исследований в клинической практике

С развитием генетических исследований в онкологии возникает возможность создания персонализированных методов диагностики и лечения. Например, идентификация специфических мутаций позволяет подбирать терапию, направленную именно на определённый молекулярный путь, что может повысить эффективность лечения и снизить вероятность побочных эффектов. Использование жидкостной биопсии для анализа ДНК циркулирующих опухолевых клеток и циркулирующей опухолевой ДНК является перспективным методом, который позволяет проводить мониторинг болезни в реальном времени и выявлять возможные рецидивы на ранней стадии.

Заключение

Ранняя диагностика и генетические исследования имеют огромное значение в онкологии. Определение генетической предрасположенности и выявление мутаций позволяют провести более точное и персонализированное лечение. Современные технологии, такие как NGS и жидкостная биопсия, открывают новые перспективы в борьбе с раком. Однако для того чтобы генетические исследования стали стандартной практикой, необходимы дополнительные исследования и развитие технологий, которые позволят сделать эти методы доступными для широкого круга пациентов.

Список литературы

1. Cancer Genome Atlas Research Network. Comprehensive molecular characterization of human colon and rectal cancer. *Nature*, 2012.
2. Lednev, Viktor A., and Lucia A. Shigakova. "Topical issues of medical genetics of the xxi century." (2022).

3. Roberts NJ, Vogelstein JT, et al. Liquid biopsy: A tool for the molecular diagnosis and monitoring of cancer. *Nature Reviews Cancer*, 2016.
4. Шигакова, Люция Анваровна, and Лада Евгеньевна Иванова. "Актуальные вопросы медицинской генетики XXI века." (2022).
5. Siegel RL, Miller KD, Jemal A. Cancer statistics, 2020. *CA: A Cancer Journal for Clinicians*, 2020.
6. Бобумуродова, Муборак Миркомилловна. "Генные мутации и их патология." (2023): 180-184.