

Характеристика мутаций генов семейства *ras* при раке толстого и тонкого кишечника

Научный руководитель – Серебрянский Илья Генрихович

Власенкова Рамиля Ахметовна

Аспирант

Казанский (Приволжский) федеральный университет, Институт фундаментальной
медицины и биологии, Казань, Россия

E-mail: rama173@yandex.ru

Рак толстого и тонкого кишечника на сегодняшний день остается одной из основных проблем здравоохранения во всем мире. Этот тип рака отличается значительной гетерогенностью по клиническим признакам [1]. В развитии рака кишечника большую роль играют мутации *Ras*, они встречаются примерно в 50% случаев [3]. Больные с раком кишечника нуждаются в определении статуса мутаций генов семейства *Ras* для выбора дальнейшей стратегии лечения. Важным для лечения рака является составление каталога горячих точек мутаций, которые дадут информацию о местонахождении терапевтической мишени. Также, канцерогенез рака кишечника характеризуется накоплением мутаций в генах, контролирующих рост и дифференцировку эпителиальных клеток, что приводит к их генетической нестабильности [2]. Одним из вариантов данных генетических изменений является микросателлитная нестабильность, которая характеризуется нарушением механизма репарации неспаренных оснований ДНК. Это приводит к тому, что мутации в геноме клетки накапливаются со значительно большей скоростью, чем в нормальном состоянии.

Таким образом, целью работы была характеристика гетерогенности клинических параметров пациентов, больных раком кишечника. В ходе данной работы из открытых баз данных были получены клинические данные пациентов, больных раком толстого и тонкого кишечника, и частоты мутаций в генах семейства *Ras*. При помощи биоинформатического анализа были обнаружены двумерные и трехмерные хотспоты. Далее был проведен сравнительный анализ встречаемости мутаций и хотспотов в различных выборках пациентов, различных по возрасту, полу, местоположению опухоли, а также статусу микросателлитной нестабильности.

В результате работы была составлена характеристика встречаемости мутаций генов семейства *Ras* у пациентов, больных раком толстого и тонкого кишечника, с различными клиническими параметрами.

Источники и литература

- 1) Bai J. et al. Genetic mutations in human rectal cancers detected by targeted sequencing // *J Hum Genetics*. 2015. Т. 60. № 10. С 589-596.
- 2) Gelsomino F et al. The evolving role of microsatellite instability in colorectal cancer: A review // *Cancer Treatment Reviews*. 2016. Vol. 51 С 19-26.
- 3) Hobbs GA, Der CJ, Rossman KL. RAS isoforms and mutations in cancer at a glance. *J Cell Sci*. 2016. Vol. 129(7). С 1287-1292.