

Г.А. Янус^{1,2}, А.Г. Иевлева^{1,2}, С.Н. Алексахина², Е.Н. Имянитов^{1,2,3}

Предиктивные молекулярно-генетические тесты в клинической онкологии

¹ ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»

² НМИЦ онкологии им. Н.Н. Петрова, Санкт-Петербург

³ ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова»,
Санкт-Петербург

Молекулярно-генетическое тестирование с целью индивидуализированного назначения терапии является неотъемлемым компонентом современной практической онкологии и позволяет значительно увеличить продолжительность жизни больных. К анализируемым молекулярным событиям при этом относятся как повреждения отдельных генов (*EGFR*, *KRAS* и др.), так и некоторые интегральные характеристики опухолевого генома, например, суммарная мутационная нагрузка (tumor mutation burden, TMB) или признаки дефицита определённого звена системы репарации ДНК (микросателлитная нестабильность, дефицит гомологичной рекомбинации ДНК и т. д.). Спектр клинически значимых генетических маркеров продолжает расширяться, а некоторые из них приобретают статус «агностических», т. е. информативных при опухолях самых разных локализаций. В связи с этим наблюдается тенденция замещения тестирования отдельных генов использованием мультигенных панелей, позволяющих одновременно оценить статус всех значимых предиктивных маркеров.

Ключевые слова: предиктивные биомаркеры, аденокарцинома, рак, таргетная терапия, молекулярно-генетическая диагностика, обзор

G.A. Yanus^{1,2}, A.G. Iyevleva^{1,2}, S.N. Aleksakhina², E.N. Imyanitov^{1,2,3}

Predictive molecular genetic tests in clinical oncology

¹ Saint-Petersburg State Pediatric Medical University,
St Petersburg, Russia

² N.N. Petrov National Medical Research Centre
of Oncology, St Petersburg, Russia

³ I.I. Mechnikov North-Western Medical University,
St Petersburg, Russia

Molecular genetic testing is an essential component of modern practical oncology. It is aimed at individualized therapy prescription and can significantly improve the life expectancy of patients. The analyzed molecular events include alterations affecting single genes (*EGFR*, *KRAS*, etc.), as well as integral characteristics of tumor genome, for example, total tumor mutation burden (TMB) or deficiency of certain types of DNA repair (microsatellite instability, homologous DNA recombination deficiency, etc.). The spectrum of clinically relevant genetic markers continues to expand, and some of them acquire the status of “agnostic”, i.e., applicable to tumors of various origin. As a consequence, there is a trend toward substitution of individual gene testing with the use of multigene panels allowing simultaneous assessment of all significant predictive markers.

Key words: predictive biomarkers, adenocarcinoma, cancer, targeted therapy, molecular diagnostics, review