

**Исследование спектра и структуры химерных транскриптов гена EWSR для диагностики сарком Юинга и примитивных нейроэктодермальных опухолей**

**Научный руководитель – Филипенко Максим Леонидович**

**Субботина Кристина Вячеславна**

*Студент (специалист)*

Новосибирский государственный университет, Медицинский факультет, Новосибирск,  
Россия

*E-mail: kristina\_sybot@mail.ru*

Саркома - группа злокачественных опухолей, которая чаще всего поражает кожу и кости, однако может локализоваться и в других органах: легких, желудке, сосудах, лимфатических узлах. Доля сарком составляет 5% от всех злокачественных опухолей, но по количеству летальных случаев она занимает второе место [1]. Саркомой Юинга чаще всего страдают пациенты моложе 20 лет. Поэтому заболевание является 2-м наиболее распространенным раком костей у подростков [2].

Большинство сарком сопряжены с транслокациями, чаще между 11-й и 22-й хромосомами, в результате которых с перестроенных генов образуются химерные транскрипты. Далее с них синтезируется белок, который обладает онкогенными свойствами.

В основном данное изменение генома детектируется с помощью FISH гибридизации. Молекулярно-генетические методы, в отличие от FISH, обладают способностью проводить тестирование одновременно нескольких типов перестроек во время одного теста [3].

Целью нашей работы является разработка метода диагностики сарком Юинга и примитивных нейроэктодермальных опухолей на основе выявления химерных транскриптов с помощью real-time PCR, адаптированного для анализа фиксированной ткани в парафиновых блоках.

Нами проанализирована информация о спектре химерных транскриптов, а также о частоте их встречаемости при различных формах сарком человека в базе данных COSMIC. Проведен дизайн олигонуклеотидов и флюоресцентно меченых проб для выявления частых транскриптов, имеющих минимальный размер амплифицируемого фрагмента кДНК.

Также проведено клонирование участков выбранных нуклеотидных последовательностей, имеющих диагностическое значение, в плазмидные вектора с возможностью синтеза РНК-транскриптов для использования в качестве контрольных ДНК и РНК.

Далее планируется подборка эффективных условий выявления анализируемых химерных транскриптов с помощью real-time PCR, определение аналитических характеристик метода на контрольных образцах и валидация метода на клиническом материале.

### **Источники и литература**

- 1) Каприн А. Д., "Состояние онкологической помощи населению России в 2017 году". Московский научно-исследовательский онкологический институт имени П.А. Герцена, 2017
- 2) Viera Bajciová, "Ewing sarcoma/PNET family tumors", 2016
- 3) Saral S., Nirmala A Jambhekar, " Pathology of Ewing's sarcoma/PNET: Current opinion and emerging concepts", 2010