# Генетические факторы риска развития спорадических герминогенных опухолей яичка

НЕМЦОВА М.В.1,2, ИВКИН Е.В.\*1,3, ТРЯКИН А.А.4, РУДЕНКО В.В.5, ДАНЦЕВ И.С.1, ТЮЛЯНДИН С.А.4, ЛОРАН О.Б.1   
1 ГОУ ДПО РМАПО Минздрава России  
2 ГБОУ ВО «Первый МГМУ им. И. М. Сеченова» Минздрава России  
3 ГБУЗ ГКБ им. С. П. Боткина  
4 ФГБУ «РОНЦ им. Н.Н. Блохина» Минздрава России  
5 ФГБНУ «Медико-генетический центр»

Тип: статья в журнале - научная статья Язык: русский  
Номер: 1 Год: 2017 Страницы: 24-30Поступила в редакцию: 07.10.1916  
DOI: 10.18565/urol.2017.1.24-30

**ЖУРНАЛ:**УРОЛОГИЯ   
Издательство: Бионика Медиа (Москва)   
ISSN: 1728-2985

**КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА:**ГЕРМИНОГЕННЫЕ ОПУХОЛИ ЯИЧКА (ГОЯ), TESTICULAR GERM CELL TUMORS (GCTTS), KITLG, SPRY4, BAK1, ОДНОНУК ЛЕОТИДНЫЕ ПОЛИМОРФИЗМЫ, SINGLE NUCLEOTIDE POLYMORPHISMS, ГЕНОТИПЫ ВЫСОКОГО РИСКА, HIGH-RISK GENOTYPES, ФАКТОРЫ РИСКА, RISK FACTORS

**АННОТАЦИЯ:**    
Введение. Примерно 95% случаев тестикулярного рака представлено герминогенными опухолями яичка (ГОЯ), среди которых выделяют семиномный и несеминомный герминогенный тестикулярный рак. Существует гипотеза, согласно которой формирование ГОЯ начинается в раннем эмбриогенезе и является проявлением синдрома тестикулярной дисгенезии (СТД). Цель: определение роли генетических факторов в развитии ГОЯ. Материалы и методы. Изучена частота аллелей и генотипов KITLG (rs995030, rs1508595), SPRY4 (rs4624820, rs6897876) и BAK1 (rs210138) у 97 фертильных мужчин (контроль), 73 пациентов с ГОЯ (34 семиномы и 39 несеминомы). Результаты. Статистически значимая ассоциация с развитием ГОЯ выявлена для гена KITLG rs1508595(р=0,0003для аллеля G, р=0,0014для генотипа GG), для rs995030 (р=0,0031 для генотипа GG). При сравнении пациентов с семиномой и группы контроля статистически значимые различия выявлены для SPRY4 rs4624820 (р=0,0226для A ир=0,04 для AA), для KITLG rs995030 (р=0,0375для G ир=0,0282 для GG), rs1508595 (р= 0,0306 для G), для BAK1 rs210138 (р=0,0329для G и р=0,0219 для GG). При сравнении пациентов с несеминомами и фертильных мужчин статистически значимые различия выявлены только для KITLG rs1508595 (р=0,0005 для G и р=0,0021 для GG). Не получено статистически значимых различий при сравнении частот аллелей и генотипов исследуемых генов у пациентов с семиномой и несеминомным раком, однако установлено статистически значимое различие этих групп при исследовании сочетания генотипов по трем генам (р=0,029; OR=3,709 [1,147-11,99]). Показано, что сочетание генотипов по трем генам повышает риск развития ГОЯ в 6,5 раз (p=0,0005; OR=6,526[2,078-20,5]), а риск развития семиномы - более чем в 12 раз (p<0,0001; OR=12,68[3,731-,11]). Заключение. Комплексное исследование генотипов, ассоциированных с ГОЯ у пациентов с проявлением СТД, может служить дополнительным критерием при формировании групп риска, их мониторинге и разработке подходов к семейному консультированию и лечению, что является основой предсказательной медицины.

<https://www.sechenov.ru/science_and_innovation/repo/?PAGEN_1=15#134862>