МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ПАЦИЕНТОВ С ОСТРЫМ МИЕЛОИДНЫМ ЛЕЙКОЗОМ В ЦЕНТРАЛЬНОМ КАЗАХСТАНЕ

Селиванов М.И., Анафина А.Ж.

Учреждение:ТОО «Центр Гематологии» г. Караганда, Республика Казахстан

Источник финансирования: отсутствует

Введение.Современные подходы к молекулярно-генетической диагностике ОМЛ остаются трудными для реализации во многих странах. Результаты мониторинга ОМЛ у взрослых в Казахстане за последние 10 лет отсутствуют. Анализ встречаемости молекулярных мутаций при ОМЛ ранее в Республике Казахстан не проводился.

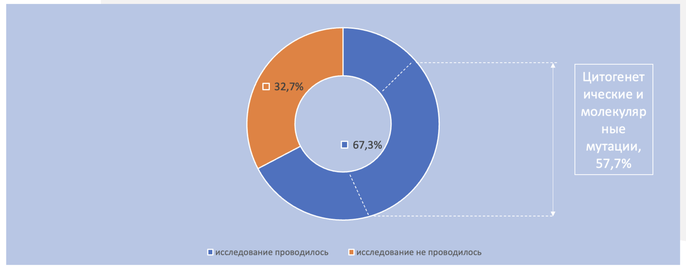
Цель исследования. Изучить особенности распределения генетических мутаций у пациентов с ОМЛ на территории Центрального Казахстана, оценить взаимосвязь выявленных мутаций с результатами лечения.

Материалы и методы исследования. В исследование включено 144 пациента Карагандинского и Усть-Каменогорского филиалов ТОО «Центра Гематологии». Анализу подвергнуты данные пациентов с ОМЛ за период с августа 2018 по январь 2023 г; характеристика группы представлена в таб №1 . Анализ данных проводился с помощью пакета прикладных программ SPSS 23.0 Выживаемость оценивалась методом Каплана-Майера.

Таб. №1. Характеристика пациентов с ОМЛ в различных группах	
Медиана возраста, лет	60,5 (19-86)
Мужчины/ Женщины	77/67
Первичный ОМЛ/МДС с трансформацией в ОМЛ,n (%)	123/21 (85,4%/14,6%)
Группа риска по ELN, n (%)	
Низкий	21 (14,6%)
Промежуточный	40 (27,8%)
Высокий	37 (25,7%)
Не оценивалась	46 (31,9%)

Количество пациентов, подвергнутых цитогенетическогому и молекулярному исследованию составило *97 пациентов (67,3%)*

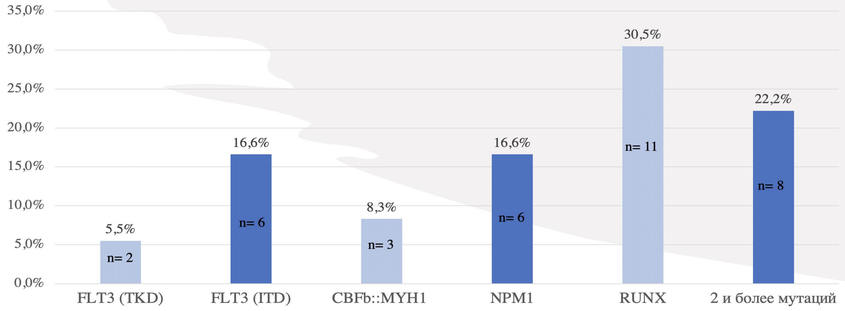
Цитогенетические и молекулярные мутации выявлены у *56 исследуемых (57,7%)*

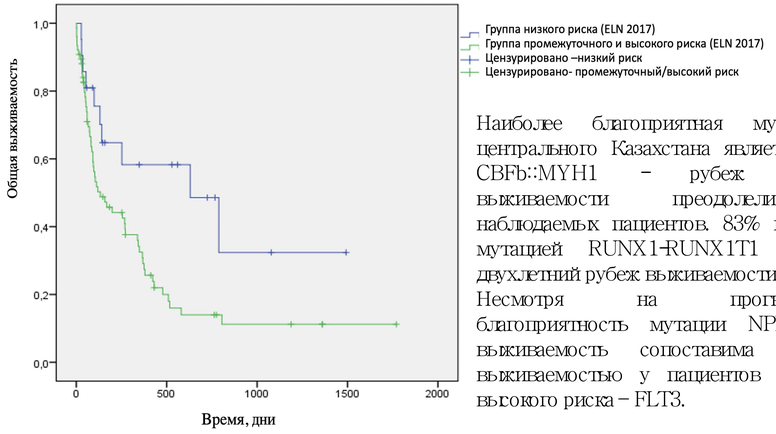


Результаты: Наиболее часто встречаемая молекулярно-генетическая мутация у пациентов Центрального Казахстана является изолированная мутация RUN1X-RUNX1T1 30,5% случаев. Наиболее редкая мутация для Центрального Казахстана является FLT3 (TKD) – 5,5 %.

В 2019 г. стандартное цитогенетическое и молекулярно-генетическое исследование проводилось у 50% пациентов с ОМЛ, в 2020 г. – 91,3%, в 2021г. – 85,7%, в 2022г. – 81,3%; основные причины неприменения цитогенетических и молекулярных методов исследований– ранняя смерть пациента, пациенты- не кандидаты на интесивную химиотерапию, отказ пациента.

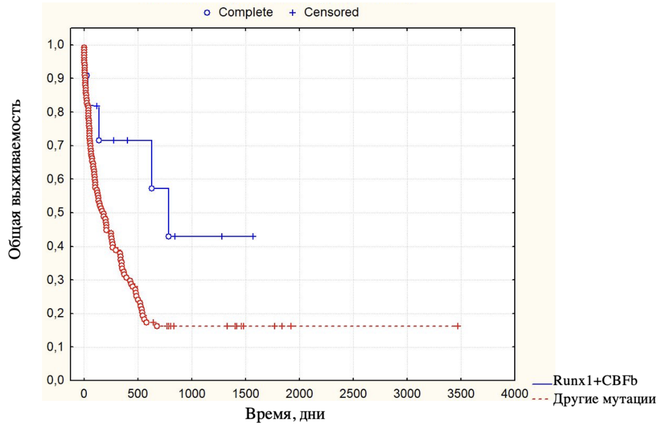
Частота встречаемости молекулярных мутаций у исследуемых пациентов.

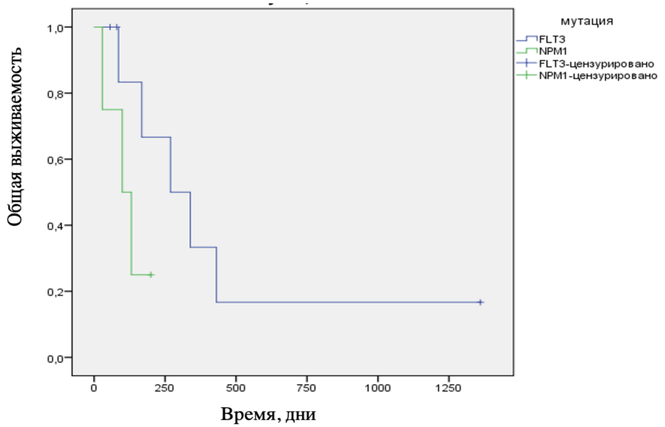




Наиболее благоприятная мутация для центрального Казахстана является мутация CBFb::MYH1 – рубеж двухлетней выживаемости преодолели 100% наблюдаемых пациентов. 83% пациентов с мутацией RUNX1-RUNX1T1 преодолели двухлетний рубеж выживаемости.

Несмотря на прогностическую благоприятность мутации NPM1, общая выживаемость сопоставима с общей выживаемостью у пациентов с мутацией высокого риска – FLT3.





Выводы. В данном исследовании показаны существующие возможности в молекулярной диагностики пациентов с ОМЛ в Казахстане на примере Карагандинского региона. Определена частота встречаемости генетических мутаций у пациентов с ОМЛ, показана взаимосвязь выявленных мутаций с выживаюмостью. Использование молекулярно-генетических методов исследований при ОМЛ позволят достоверно определить группу риска и выбрать наиболее подходящую тактику терапии и тактику постремиссонных мероприятий, в том числе контроль MRD. Необходимо обеспечить более широкий охват молекулярными методами исследования пациентов с ОМЛ по всей территории Республики Казахстан.