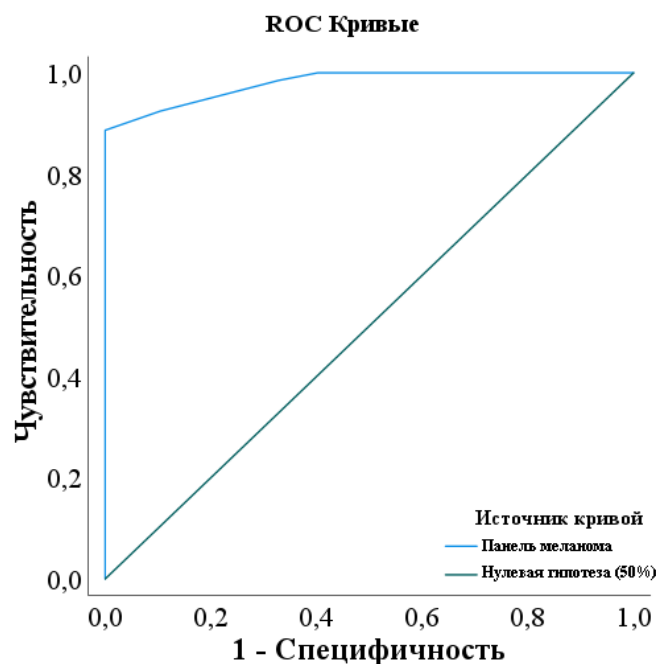


Уvealная меланома (УМ) является мультифакторной злокачественной внутриглазной опухолью меланоцитарного происхождения с наиболее частой локализацией в хориоиде. Одним из актуальных направлений офтальмологии является ранняя диагностика меланомы хориоидеи в связи с её неблагоприятным витальным прогнозом. Однако не во всех случаях удается выявить опухоль на ранних стадиях развития, что может быть связано с полиморфной клинической картиной и бессимптомным течением заболевания. Начальную меланому хориоидеи затруднительно дифференцировать с невусом хориоидеи. Невус хориоидеи является доброкачественной опухолью, однако он может подвергаться злокачественной трансформации. В среднем, при 5-летнем наблюдении малигнизация невуса хориоидеи составляет 1% при отсутствии клинико-инструментальных факторов риска и в 11%, 22%, 34%, 51%, 55% при наличии от 1 до 5 факторов риска.

В настоящее время основное внимание направлено на выявление молекулярно-генетических предикторов развития начальной меланомы и невуса хориоидеи. Для исследования генетических и эпигенетических нарушений необходима ткань опухоли, однако при начальной меланоме и невусе хориоидеи биопсия опухолевой ткани затруднена и зависит от опыта хирургов-офтальмологов. «Жидкостная биопсия», основанная на исследовании циркулирующей опухолевой ДНК (цоДНК) в периферической крови, является альтернативой для данных групп пациентов. «Жидкостная биопсия» позволяет оценить большой спектр генетических aberrаций и может иметь как дифференциально-диагностическую, так и прогностическую значимость. По данным литературы, частота встречаемости цоДНК (*GNAQ/GNA11*) составляет 84% случаев у пациентов с метастатической формой УМ. Для УМ наличие мутаций в генах *GNAQ* и *GNA11* (80-96%) являются патогномоничными и относятся к ранним событиям в онкогенезе. Полиморфизм маркера *C3435T* гена *ABCB1/MDR1* также представляет особый интерес в связи с риском развития УМ и прогностической значимостью для данных пациентов. Однако малый опыт исследований, направленных на изучение частоты встречаемости цоДНК (*GNAQ/GNA11*) и распределения генотипов полиморфного гена *MDR1/ABCB1* у пациентов различного набора с начальной меланомой и невусами хориоидеи, а также их ассоциации с клинико-инструментальными характеристиками опухолей, диктует необходимость изучения указанных взаимосвязей. Для поиска и анализа однонуклеотидных замен в исследованных генах был использован метод ПЦР в реальном времени. Методом ROC анализа определена статистическая мощность системы с чувствительностью 0,886, специфичностью 1, площадью под кривой AUC 0,979.

Полное  
описание  
исследования.



ROC-анализ, проведенный для панели «Уvealная меланома».