#### ПРАВИЛА ОФОРМЛЕНИЯ ТЕЗИСОВ

## к IX Съезду онкологов и радиологов Казахстана с международным участием

- 1. Тезисы для публикации представляются на одном из следующих языков: казахский, русский, или английский. Автор(ы), представляющие тезисы, гарантирует(-ют), что результаты исследования, изложенные в рукописи, представляют собой самостоятельную и оригинальную работу и не содержат некорректных заимствований (плагиата), что они не были опубликованы ранее или представлены к рассмотрению для публикации в других изданиях. Сборник тезисов будет опубликован в Спецвыпуске журнала «Онкология и Радиология Казахстана».
- 2. **В качестве названия файла**, содержащего тезис, следует использовать фамилию и инициалы первого автора в латинской транслитерации (например, Ivanov AS). Если первый автор представляет несколько тезисов, в название файла следует добавить номер тезиса (например, Ivanov AS 2). Каждый файл должен содержать в себе только один тезис.
- 3. **Текст темитов** печатается в текстовом редакторе Microsoft Word 2007-2023, шрифт Times New Roman, размер шрифта **12 кегль, через 1 интервал**. **Количество знаков без пробелов 2200 3000**.
  - 4. Структура тезиса (см. Образец 1 представлены 2 примера):
  - в левом верхнем углу перед текстом следует указать УДК,
- в первом абзаце название тезиса (прописные, выравнивание по центру, жирный шрифт);
- во втором абзаце после пустой строки фамилии и инициалы авторов (строчными буквами, начинать с прописных, полужирный курсив, выравнивание по центру) с надстрочным знаком после фамилии (порядковый номер указания места работы авторов) (А.С. Иванов<sup>1</sup>), при необходимости указывается несколько номеров (А.С. Иванов<sup>1,3,4</sup>);
- в третьем абзаце полное название учреждения(й), город, страна (обычный шрифт, строчные, начинать с прописных) с надстрочным знаком перед каждым новым названием учреждения, указывающим его порядковый номер).
- В четвертом абзаце основной текст тезиса (после пустой строки), который должен быть структурирован следующим образом: Актуальность, Цель исследования, Материалы и методы, Результаты, Заключение. Названия подразделов выделяются полужирным курсивом, каждый структурный элемент должен начинаться с абзацного отступа 1 см. Основной текст должен быть выравнен по ширине, без расстановки переносов. Рисунки, таблицы, списки использованной литературы не включаются в текст тезисов. Сокращения (кроме общепринятых) должны быть расшифрованы в тексте при первом упоминании.
- 5. После текста тезисов на следующей странице печатаются *Сведения об авторах:* Фамилия, имя, отчество, должность, научная степень, звание, место работы, электронный адрес для переписки, контактные телефоны, *ID ORCID*) (см. Образец 2).
- 6. Организационный Комитет Съезда оставляет за собой право отклонять тезисы на следующих основаниях: не соответствует тематике Съезда, не представляет актуальности, не имеет научной новизны; получил отрицательные рецензии рецензентов; содержит торговое название препарата; подан одновременно в несколько изданий; высокий процент заимствований при проверке в системе «Антиплагиат»; не соответствуют данным требованиям к оформлению; получен позже установленного срока.
- 7. Тезисы принимаются до **1 сентября 2023 г.** по электронной почте <u>9опсосонгgess.2023.rk@gmail.com</u> Контакты по вопросам подачи тезисов: Гончарова Татьяна Георгиевна (Ученый секретарь), тел. +7 (705) 207 12 14; Шинболатова Айгуль Сериковна (Руководитель отдела международного сотрудничества), тел. +7 (771) 680 9106; Сепбаев Олжас (Инженер программист отдела информационных технологий) тел. +7 (747)285 80 06.
- 8. Кроме тезисов, участники Съезда могут подать статьи для публикации в рецензируемом журнале «Онкология и радиология Казахстана», один из выпусков которого будет посвящен IX Съезду онкологов и радиологов Казахстана с международным участием. Требования к оформлению статей и способ отправки указаны на сайте журнала www.oncojournal.kz.

УДК: 616-006.04

# APPLICATION OF NEXT-GENERATION SEQUENCING (NGS) TECHNOLOGY FOR THE ANALYSIS OF CANCER EARLY ONSET

## L.B. Djansugurova<sup>1</sup>, G.S. Zhunussova<sup>1,2</sup>, D.R. Kaidarova<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Institute of General Genetics and Cytology, Almaty, the Republic of Kazakhstan
<sup>2</sup>Kazakh Scientific Research Institute of Oncology and Radiology, Almaty, the Republic of Kazakhstan

**Background:** The number of genetic changes with prognostic, diagnostic, or clinical significance for cancer onset is growing every year. This increases the demand for reliable clinical assays that can detect multiple genetic changes simultaneously. Next-Generation Sequencing (NGS) fully suits this demand due to its high DNA generating capacity and good clinical throughput. Despite the high cost of this analysis, economic efficiency is ensured by higher coverage of the analysis of many critical regions of the genome in a shorter analysis period. As a result, NGS becomes a good choice in many clinical settings. In Kazakhstan, we began developing an NGS-based personalized approach to cancer patients with early-onset breast cancer (BC) or colorectal cancer (CRC) with a large hereditary component.

**Purpose of the study:** to assess the application of Next-Generation Sequencing (NGS) technology for the analysis of cancer early onset.

**Materials and methods:** The study cohort included 125 CRC and 198 BC patients aged between 17 and 50 from Kazakhstan. DNAs were extracted from peripheral blood samples. NGS was done on the MiSeq platform using the TruSightCancer Kit (Illumina). Bioinformatics analysis was carried out using two approaches with different algorithms of analysis (MiSeq Reporter v.3.0 software (Illumina); Genome Analysis Toolkit (GATK, Broad Institute, Cambridge). The interpretation was done using the SNP, ClinVar, InSIGHT/ LOVD, and COSMIC databases.

**Results:** In early-onset CRC patients, the 24 Database pathogenic/likely pathogenic mutations were found out, the 8 were novel variants. The spectrum of mutated genes covered *APC* (5 cases), *FANCI* (3), *BRCA2* (3), *BRCA1* (2), *MLH1* (2), *MSH6* (1), *MUTYH* (1), *BLM* (1), *NBN* (1), *ATM* (1), *BMPR1A* (1), *CHEK2* (1), *AIP* (1), and *DICER1* (1) genes. We identified 472 variants of uncertain significance (VUS). 64 pathogenic mutations localized in *BRCA1* (19), *BRCA2* (15), *TP53* (5), *PALB2* (3), *MSH6* (3), *CHECK2* (2), *CDHB* (2), *WRN* (2), *NBN* (1), *MSH2* (1) were identified in 30% patients, 487 VUS mutations — in 70.7%. Ten pathogenic mutations were described as novel mutations. The frequencies of pathogenic and VUS mutations were estimated, depending on family history, age group, clinical histories. The diagnostic values were estimated for several mutations that met at different patients.

Conclusion: NGS-based analysis of patients with early-onset CRC and BC shows that NGS helps identify causal mutations specific to hereditary syndromes. Obtained data helped to diagnose familial cases, detect heritable variants, and prevent cognate cancer cases. Our results are consistent with a recent update presented in the National Comprehensive Cancer Network. We recommend including the mutant changes definitely associated with CRC/BC into the list of diagnostically significant mutations for Kazakhstan's patients with early onset of BC or CRC.

УДК: 616-006-072

## ТЕНДЕНЦИЯ РАЗВИТИЯ ЯДЕРНОЙ МЕДИЦИНЫ В КАЗАХСТАНЕ

### И.Т. Тажединов1

<sup>1</sup>AO «Казахский научно-исследовательский институт онкологии и радиологии», г. Алматы, Республика Казахстан

Актуальность: Одним из эффективных направлений повышения показателей онкологической службы Республики является комплексное развитие Радионуклидной диагностики (РНД) и Радионуклидной терапии (РНТ), т.е. Ядерной медицины (ЯМ). В Казахстане в г. Нур-Султан в Республиканском Диагностическом Центре с 2010 г., в больнице Управления делами Президента с 2015 г. и в г. Алматы в Казахском научно-исследовательском институте онкологии и радиологии (КазНИИОиР) с 2018г. функционирует передовая технология ЯМ - позитронная эмиссионная томография (ПЭТ/КТ). Пуско-наладочные работы ПЭТ/КТ идут в клинике Западно-Казахстанского МУ им. М. Оспанова. Предусмотрено отделение РНТ на 10 коек в запланированном для открытия национальном научном онкологическом центре (ННОЦ) г. Нур-Султан.

**Цель исследования:** Определение направления развития ядерной медицины в Казахстане. **Материалы и методы:** Проведение анализа функциональности и оснащенности медицинских центров Казахстана и определение задач для комплексного развития радионуклидной диагностики, направленных на улучшение показателей онкологической службы Республики.

**Результаты:** В региональных центрах городов Нур-Султан, Алматы, Семей и Актобе должны функционировать отделения РНТ для больных с дифференцированным раком щитовидной железы (ДРЩЖ), а также больных с метастазами злокачественных опухолей в кости с медицинскими показаниями для стационарного лечения. Такие возможности необходимо предусмотреть также в крупных городах с миллионным населением, таких как Шымкент, а также в промышленных центрах с городами-спутниками, таких как Караганда и Костанай. В других 8-9 областных центрах Казахстана необходимо также организовать самостоятельные Лаборатории РНД с ОФЭКТ (гамма-камера) и ПЭТ/КТ (с циклотроном), где также можно в амбулаторных условиях провести РНТ метастазов в костях с применением радиофармпрепаратов Самарий-153 («153Sm-ЭДТМФ, раствор для терапии») и Ксофиго (223Ra). В крупных научных центрах, таких как КазНИИОиР, в планируемом для открытия ОНЦ, Клинике КазНМУ им. С.Д. Асфендиярова при Институте ядерной физики Министерства Энергетики Республики Казахстан, наряду с широко применяемым радиофармпрепаратом 18Г-фтордезоксиглюкоза  $(18F-\Phi \Pi \Gamma)$ , применяются ряд позитрон-излучающих радионуклидов и меченых ими соединений (11C, 13N и 15O, 68Ga). ПЭТ/КТ используется для определения распространенности опухолевого процесса и что особенно важно, в подборе эффективного химиопрепарата. В Республике, где функционируют гамма-камеры ОФЭКТсканер, необходимо уже сейчас проводить сцинтиграфию всего тела больных с ДРЩЖ с йодом-131 (131І) для оценки распространенности процесса. Сцинтиграфия ОФЭКТ/КТ, кроме онкологии, широко применяется в диагностике многих органов и систем, трансплантологии. Сцинтиграфия паращитовидных желез более информативна, чем другие методы визуализации. В процессе развития медицинского туризма цены на процедуры ЯМ выросли, на наш взгляд не пропорционально себестоимости. Лицензирование авиа-перевозки вспомогательного оборудования в Республике должны снизить себестоимость процедур ЯМ. Все меры, направленные на снижение стоимости сделает процедуры ЯМ доступными для населения, что может способствовать притоку медицинского туризма за процедуры ЯМ в Казахстан.

Заключение: Таким образом, определение потребностей онкологической службы обусловливает тенденцию и конкретные направления развития ядерной медицины в Казахстане.

### Сведения об авторах

Название meзиca: «Effectiveness of chemotherapy with oxaliplatin, capecitabine, and bevacizumab (XELOX+BEV) in second-line therapy for metastatic colorectal cancer»

ФИО, место работы: Иванов Анатолий Сергеевич — ведущий научный сотрудник отделения химиотерапии АО «Казахский научно-исследовательский институт онкологии и радиологии». доктор медицинских наук, профессор

Электронный адрес: <u>ivanov@mail.ru</u> Контактный телефон: 8 777 125 17 42

ID ORCHID: https://orcid.org/0000-0003-0977-1425

ФИО, место работы: Семенова Юлия Петровна — врач отделения химиотерапии АО «Казахский научно-исследовательский институт онкологии и радиологии».

Электронный адрес: semenova\_1965@gmail.com

Контактный телефон: 8 777 125 17 41

ID ORCHID: https://orcid.org/0000-0003-0914-1225