

Частота распространённости генетического полиморфизма *DPYD**2A среди онкологических пациентов в Республике Саха (Якутия)

Рудых З. А.¹, Слободенюк Е. В.²

¹ – Центр предиктивной медицины и биоинформатики Государственного автономного учреждения Республики Саха (Якутия) «Республиканская клиническая больница №3», Якутск, Россия

² – Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Дальневосточный государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Хабаровск, Россия

Ключевые слова: генетический полиморфизм; онкология

Для цитирования:

Рудых З. А., Слободенюк Е. В. Частота распространённости генетического полиморфизма *DPYD**2A среди онкологических пациентов в Республике Саха (Якутия). *Фармакогенетика и фармакогеномика*. 2021;(2):16. (In Russ). <https://doi.org/10.37489/2588-0527-2021-2-16>

Цель

Изучить частоту носительства аллельных вариантов (полиморфизмов) G735A гена *DPYD* в популяции онкологических больных в Республике Саха (Якутия) с учётом этнических особенностей.

Материалы и методы

В исследование было включено 47 пациенток с раком молочной железы, прошедших фармакогенетическое тестирование для индивидуального подбора дозы капецитабина, из них 21 коренные жители саха (якуты) и 23 русские.

Результаты

При проведении фармакогенетического тестирования для подбора индивидуальной дозы капецитабина были получены следующие данные:

Номер п/п	Национальность	Число исследованных пациентов (n)	Частота выявленных полиморфизмов гена <i>DYPD</i> *2 G735A		
			GG (низкий риск токсичности) (n / %)	GA (высокий риск токсичности) n / %	AA (очень высокий риск токсичности) (n / %)
1	Саха	21	17 / 36,17	3 / 6,38	1,2 / 12
2	Русские	23	16 / 34,04	6 / 12,78	1 / 2,12
3	Прочие	3	0	3 / 6,38	0
4	Всего	47	33 / 70,21	12 / 25,54	2 / 2,24

У пациентов коренных жителей саха комбинация аллелей GA по полиморфному маркеру G735A гена *DPYD**2A, ассоциированная с замедленным типом биотрансформации 5-ФУ, встречается чаще на 1,11 %, чем у пациентов русской национальности. Установленный дефицит ДПД (дигидропиримидиндегидрогеназы) является противопоказанием к применению данного лекарственного препарата, так как имеется высокий риск развития выраженных побочных лекарственных реакций (прежде всего нейротоксичности, кардиотоксичности и др.). Персонализированный подход и применение фармакогенетического тестирования в клинической практике обеспечивают максимально эффективную и безопасную фармакотерапию, минимизируют частоту побочных проявлений за счёт их своевременного прогнозирования.