

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2025.06.27-29>

Анализ полиморфизма rs113488022 гена *BRAF* у женщин из Республики Башкортостан

Андреева Е.А.^{1,2}, Аминова Э.Т.¹, Валова Я.В.^{1,3}, Романова А.Р.⁴, Фаисханова Р.Р.⁵,
Загитов И.Р.⁵, Бабушкин Ю.В.⁷, Хуснутдинова Э.К.^{1,6}, Прокофьева Д.С.¹

- 1 – ФГБОУ ВО Уфимский университет науки и технологий
450076, г. Уфа, Россия, ул. Заки Валиди, д. 32
- 2 – АНО ВО Уральский Медицинский Институт
454092, г. Челябинск, Россия, ул. Курчатова, д. 9
- 3 – ФБУН «Уфимский научно-исследовательский институт медицины труда и экологии человека»
450106, г. Уфа, Россия, ул. Степана Кувыкина, д. 94
- 4 – ФГБОУ ВО Башкирский государственный медицинский университет
450008, г. Уфа, Россия, ул. Ленина, д. 3
- 5 – ГАУЗ Республиканский клинический онкологический диспансер
450054, г. Уфа, Россия, пр-т Октября, д. 73/1
- 6 – Институт биохимии и генетики – обособленное структурное подразделение Федерального государственного бюджетного научного учреждения Уфимского федерального исследовательского центра Российской академии наук
450054, г. Уфа, Россия, проспект Октября, д. 71Е
- 7 – ГАУЗ Городская клиническая поликлиника №8
454007, г. Челябинск, Россия, пр. Ленина, д. 3

Введение. В связи с отсутствием специфических симптомов и эффективных методов ранней диагностики рака яичников, поиск новых молекулярно-генетических маркеров этого заболевания становится критически важной проблемой.

Цель: исследование полиморфного варианта rs113488022/*BRAF* у женщин из Республики Башкортостан.

Методы. В исследование были включены образцы ДНК женщин, больных спорадическим раком яичников (n=210), наследственным раком (n=72), и условно-здоровых доноров (n=208). Генотипирование проводилось методом ПЦР в режиме реального времени (ПЦР-real time).

Результаты. Среди включенных в исследование женщин не выявлено носителей минорного аллеля полиморфного локуса rs113488022 гена *BRAF*.

Выводы. Отсутствие носителей редкого аллеля rs113488022/*BRAF* может объясняться низкой распространенностью этого полиморфизма в регионе, подчеркивая необходимость дальнейших генетических исследований для выявления других потенциальных генетических предикторов рака яичников.

Ключевые слова: онкогенетика, генетика рака яичников, SNP, *BRAF*.

Для цитирования: Андреева Е.А., Аминова Э.Т., Валова Я.В., Романова А.Р., Фаисханова Р.Р., Загитов И.Р., Бабушкин Ю.В., Хуснутдинова Э.К., Прокофьева Д.С. Анализ полиморфизма rs113488022 гена *BRAF* у женщин из Республики Башкортостан. *Медицинская генетика* 2025; 24(6): 27-29.

Автор для корреспонденции: Андреева Е.А.; e-mail: ekaterinabiology@yandex.ru

Финансирование. Работа выполнена по государственному заданию Министерства науки и высшего образования РФ № 075-03-2024-123/1.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 10.06.2025

Принята: 30.06.2025

Analysis of rs113488022 polymorphism of the *BRAF* gene in women from the Republic of Bashkortostan

Andreeva E.A.^{1,2}, Aminova E.T.¹, Valova Y.V.^{1,3}, Romanova A.R.⁴, Faiskhanova R.R.⁵,
Zagitov I.R.⁵, Babushkin Y.V.⁷, Khusnutdinova E.K.^{1,6}, Prokofyeva D.S.¹

- 1 – Ufa State University of Science and Technology
32, Zaki Validi st., Ufa, 450076, Russian Federation
- 2 – Ural Medical Institute
9, Kurchatov st., Chelyabinsk, 454092, Russian Federation
- 3 – Ufa Research Institute of Occupational Health and Human Ecology
94, Stepan Kuvykin st., Ufa, 450106, Russian Federation
- 4 – Bashkir State Medical University
3, Lenin st., Ufa, 450008, Russian Federation
- 5 – Republican Clinical Oncology Dispensary
73/1, Oktyabrsky st., Ufa, 450054, Russian Federation

6 – Institute of Biochemistry and Genetics, Ufa Scientific Center, Russian Academy of Sciences

71, Oktyabrsky st., Ufa, 450054, Russian Federation

7 – Clinical Polyclinic №8 of Chelyabinsk

3, Lenina pr., Chelyabinsk, 454007, Russian Federation

Introduction. The absence of pathognomonic symptoms and effective early screening methods of ovarian cancer dictates the need for search new molecular genetic markers of this disease.

Aim: to find the polymorphic variant rs113488022/*BRAF* in women from the Republic of Bashkortostan.

Methods. This study included DNA samples from women with sporadic ovarian cancer (n=210), hereditary ovarian cancer (n=72), and women without oncopathology (n=208). Genotyping was performed using real-time PCR.

Results. No carriers of the minor allele of the polymorphic locus rs113488022 of the *BRAF* gene were identified among the women included in the study.

Conclusions. The absence of carriers of the rare allele rs113488022/*BRAF* may be explained by the low prevalence of this polymorphism in the region, highlighting the need for further genetic research to identify other potential genetic predictors of ovarian cancer.

Key words: oncogenetics, ovarian cancer genetics, SNP, *BRAF*.

For citation: Andreeva E.A., Aminova E.T., Valova Y.V., Romanova A.R., Faiskhanova R.R., Zagitov I.R., Babushkin Y.V., Khusnutdinova E.K., Prokofyeva D.S. Analysis of rs113488022 polymorphism of the *BRAF* gene in women from the Republic of Bashkortostan. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]*. 2025; 24(6): 27-29. (In Russ.)

Corresponding author: Andreeva E.A.; e-mail: ekaterinabiology@yandex.ru

Funding. The work was carried out according to the state assignment of the Ministry of Science and Higher Education of the Russian Federation No. 075-03-2024-123/1.

Conflict of Interest. The authors declare no conflict of interest.

Received: 10.06.2025

Accepted: 30.06.2025

Актуальность

Рак яичников (РЯ) остается глобальной общемировой проблемой, ежегодно унося жизни 206 839 человек из 324 402 новых случаев [1]. Только в России в 2023 году было зарегистрировано 14 023 новых случаев и 6 996 смертей от этого тяжелого заболевания [2]. Отсутствие патогномоничных симптомов и недостаточная эффективность существующих методов скрининга затрудняют раннюю диагностику РЯ. Именно поэтому в большинстве случаев данная патология диагностируется на III-IV, когда активно развивается метастатический процесс.

В структуре заболеваемости РЯ наследственные формы составляют 5-10% случаев [3]. Полиморфные варианты гена *BRAF*, в том числе rs113488022, известны своей ролью в патогенезе различных форм онкологических заболеваний [4,5] Тем не менее, вклад rs113488022/ *BRAF* изучен недостаточно.

Таким образом, целью нашего исследования стал поиск полиморфного варианта rs113488022/*BRAF* у женщин из Республики Башкортостан.

Методы

В настоящее исследование были включены образцы ДНК, выделенные из периферической крови мето-

дом фенол-хлороформной экстракции. Исследуемая выборка состояла из больных спорадическим РЯ (СРЯ) (n=210), больных наследственным РЯ (НРЯ) (n=72), и женщин контрольной группы (n=208). Все участники исследования подписали добровольное информированное согласие на проведение молекулярно-генетического исследования (протокол заседания Локального Этического Комитета Института биохимии и генетики Уфимского научного центра РАН № 14 от 15 сентября 2016 г.). Генотипирование проводилось методом ПЦР в режиме реального времени (PCR-real time) с использованием наборов реагентов «SNP-Скрин», производимых компанией «Синтол». Амплификация осуществлялась по протоколу производителя.

Результаты и обсуждение

В ходе проведенного исследования не было выявлено носителей минорного аллеля *A* полиморфного локуса rs113488022 гена *BRAF* среди всех включенных в исследование женщин, включая пациенток со СРЯ (n=210), НРЯ (n=72), а также женщин без онкопатологии (n=208) из Республики Башкортостан. Это можно объяснить тем, что редкий аллель *A* rs113488022/*BRAF* встречается с очень низкой частотой, составля-

юшей примерно 0,002% (MAF). По имеющимся литературным данным, rs113488022/*BRAF* вносит значимый вклад в канцерогенез. Исследования М. Batool с соавт. демонстрируют статистически значимую ассоциацию минорного аллеля указанного полиморфного локуса с риском развития рака щитовидной железы ($p = 0,0001$) [4]. Также исследования, проведенные в 2023 году R. Elmougy с соавт. показали достоверную ассоциацию минорного аллеля с гепатоцеллюлярной карциномой ($p < 0,0001$) [5].

Выводы

Отсутствие носителей редкого варианта rs113488022/*BRAF* в исследуемой выборке может быть связано с его низкой частотой в данном регионе, что подчеркивает важность дальнейших генетических исследований для поиска других возможных предикторов РЯ.

Литература

1. Ferlay J., Ervik M., Lam F., et al. Global Cancer Observatory: Cancer Today. Lyon, France: International Agency for Research on Cancer. [Internet]. 2024 [cited 09 May 2024] Available from: <https://gco.iarc.who.int/today>.
2. Каприн А.Д., Старинский В.В., Шахзадова А.О. Злокачественные новообразования в России в 2023 году (заболеваемость и смертность). Москва: МНИОИ им. П.А. Герцена – филиал ФГБУ «НМИЦ радиологии» Минздрава России, 2024. 276 с.
3. Кушлинский Н.Е., Стилиди И.С., Гуляева Л.Ф., Огнерубов Н.А. Рак яичников. Фундаментальные и клинические исследования. Проспект, 2021. 752 с.
4. Batool M., Khan N.U., Khan H., et al. BRAF and RET polymorphism association with thyroid cancer risk, a preliminary study from Khyber Pakhtunkhwa population. Mol Biol Rep. 2024;51(1):502. doi: 10.1007/s11033-024-09480-y.
5. Elmougy R., Safan M., Al, R., Denewer A., El-Saeed, R. A. FOXP3 (rs 3761548) and BRAF (V600E) gene polymorphism among Egyptians with hepatocellular carcinoma. Egyptian Journal of Basic and Applied Sciences. 2024;11(1):11–24. doi: 10.1080/2314808X.2023.2300209

References

1. Ferlay J., Ervik M., Lam F., et al. Global Cancer Observatory: Cancer Today. Lyon, France: International Agency for Research on Cancer. [Internet]. 2024 [cited 09 May 2024] Available from: <https://gco.iarc.who.int/today>.
2. Kaprin A.D., Starinsky V.V., Shakhzadova A.O. Zlokachestvennyye novoobrazovaniya v Rossii v 2023 godu (zabolevayemost' i smertnost') [Malignant neoplasms in Russia in 2023 (morbidity and mortality)]. Moscow: MNIOI im. P.A. Gertsena – filial FGBU «NMITs radiologii» Mindzrava Rossii, 2024. 276 p. (In Russ.)
3. Kushlinskij N.E., Stilidi I.S., Guljaeva L.F., Ognerubov N.A. Rak yaichnikov. Fundamental'nyye i klinicheskiye issledovaniya [Ovarian cancer. Basic and clinical research]. Prospekt, 2021. 752 p. (In Russ.)
4. Batool M., Khan N.U., Khan H., et al. BRAF and RET polymorphism association with thyroid cancer risk, a preliminary study from Khyber Pakhtunkhwa population. Mol Biol Rep. 2024;51(1):502. doi: 10.1007/s11033-024-09480-y.
5. Elmougy R., Safan M., Al, R., Denewer A., El-Saeed, R. A. FOXP3 (rs 3761548) and BRAF (V600E) gene polymorphism among Egyptians with hepatocellular carcinoma. Egyptian Journal of Basic and Applied Sciences. 2024;11(1):11–24. doi: 10.1080/2314808X.2023.2300209