**Жоба атауы:** AP19676226Факоматоздар мен нейрогендік ісіктердегі генетикалық маркерлер мен сыртқы орта факторларын зерттеу.

**Өзектілігі:** Нейрогендік ісіктер адамның ісіктерін диагностикалау және емдеу тұрғысынан ең ауыр болып табылады, тек олардың қатерлі ісігі үшін ғана емес, сонымен қатар ОЖЖ-де және жүйке діңдері мен жүйке плексусында орналасады. Келесі буын секвенирлеу әдістерінің (NGS) қолжетімділігі 2022 жылы ҚР-да жақын және алыс шетелдердің бірқатар жетекші клиникалары мен ғылыми қауымдастықтарынан технологияның трансферті арқасында пайда болды. Моногенді ісіктер (негізінен тұқым қуалайтын факоматоздардан туындаған) және бірнеше "драйвер" гендерінің жиынтығы бар ісіктер бар [Northcott PA, Buchhalter I, Morrissy AS, Hovestadt V et al. 2017]. Фактоматоз-сирек кездесетін ауру, ол нервтердің жанындағы теріде және тіндерде ісік тудырады. 3000 жаңа туған нәрестеге шаққанда 1 жиілігі бар популяцияда кездеседі, тұқым қуалаудың моногенді аутосомды-доминантты түрімен және толық енуімен сипатталады, сонымен қатар пациенттерде плексиформды нейрофибромалар, оптикалық нервтердің глиомалары, балалардағы психо-сөйлеу және психомоторлық дамудың кешігуі байқалады. [David H. Gutmann, Rosalie E. Ferner, Robert H. Listernick et al., 2017] қатерлі ісік гендерінің экспрессиясы қоршаған орта жағдайларымен, геномдық өзгерістердің, мутациялардың және қатерлі ісіктердің қоздырғышы бола алатын экологиялық факторлармен басқарылатын бірқатар геномдық механизмдерге байланысты. [Lui W., Ma L., Abuduwaili J. 2020; Reynolds, BA, Oli, MW, Oli, MK. Eco-oncology: 2020]. Жоба генетикалық анықталған нейрогендік ісіктердің қоршаған ортаның экологиялық жағдайына тәуелділігін зерттеуге бағытталған.

**Жобаның мақсаты:**

Жобаның мақсаты негізінен балалар мен жас ересектердегі қоршаған орта факторларымен (полютанттармен) байланыста факоматоз гендері және онкогендік пролиферация гендері болған кезде нейрогендік ісіктерге генетикалық бейімділікті анықтау болып табылады.

**Жобаның міндеттері:**

1) 1 және 2 типті нейрофиброматозы, туберозды склерозы және балалар мен жас ересектердегі әртүрлі локализациядағы басқа нейрогендік ісіктері бар пациенттер когортасын анықтау. Когортты анықтау нейрогендік ісіктері бар науқастардың үлгісін, сондай-ақ бақылау тобын сипаттайды.

2) 1 және 2 типті нейрофиброматозы, туберозды склерозы және әртүрлі локализациядағы басқа нейрогендік ісіктері бар пациенттердің перифериялық қан үлгілерінен келесі ұрпақ секвенциясы (NGS).

3) Пациенттер тұратын өңірлерде (Жетісу, Алматы, Түркістан, Қызылорда облыстары, Маңғыстау облысы, сондай-ақ Алматы, Шымкент, Қызылорда қалалары) ауыр металдар мен басқа да ластаушы заттардың болуына ашық көздерден топырақ пен су үлгілерін талдау; экологиялық талдау пациенттер когортасының мутациялық жүктемесі мен клиникалық мәртебесіндегі қоршаған ортаның рөлін анықтауға мүмкіндік береді.

4) Генетикалық өзгерістердің, ісік күйінің, клиникалық деректердің және қоршаған орта факторларының корреляциясы. Корреляциялық талдау геном күйінің байланысын, экологиялық факторларды және клиникалық деректерді сипаттау үшін қажет.