

УДК 616-006.04:575.1

DOI 10.24412/2312-2935-2026-2-611-628

ЧАСТОТА ВЫЯВЛЕНИЯ ПРИЗНАКОВ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ОПУХОЛЕВЫХ СИНДРОМОВ КАК ОСНОВА ОРГАНИЗАЦИИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ ПАЦИЕНТОВ С ВПЕРВЫЕ В ЖИЗНИ УСТАНОВЛЕННЫМ ДИАГНОЗОМ ЗЛОКАЧЕСТВЕННОГО НОВООБРАЗОВАНИЯ

Н. А. Бодунова¹, А. И. Билялов¹, И. Д. Троценко¹, Н. Б. Найговзина², И. Е. Хатьков¹

¹ ГБУЗ «Московский клинический научно-практический центр им. А. С. Логинова Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

² ФГБОУ ВО «Российский университет медицины» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва

Введение (актуальность). Наследственные опухолевые синдромы представляют значимую клиническую и организационную проблему, поскольку ассоциированы с ранним возрастом манифестации злокачественных новообразований, развитием первично множественных опухолей и повышенным онкологическим риском у кровных родственников. В условиях высокой нагрузки на онкологическую службу особое значение имеет выделение пациентов с признаками наследственной опухолевой предрасположенности уже на этапе первичного онкологического приема. Такой подход позволяет своевременно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование, молекулярно-генетическое тестирование и последующее каскадное обследование родственников.

Цель. Оценить частоту выявления клинических признаков наследственных опухолевых синдромов у пациентов с впервые в жизни установленным диагнозом злокачественного новообразования по данным многопрофильного лечебно-профилактического учреждения за период с 2018 по 2024 год.

Материалы и методы. Выполнено ретроспективное медико-организационное исследование на базе Московского клинического научного центра имени А. С. Логинова. Проанализированы данные 61 602 электронных медицинских карт пациентов с впервые установленным диагнозом злокачественного новообразования. Критериями подозрения на наследственный опухолевый синдром считали возраст от 18 до 50 лет в сочетании с одной из ассоциированных нозологий, включая рак молочной железы, ободочной кишки, щитовидной железы, желудка, предстательной железы, поджелудочной железы, яичника, тела матки, почки или меланому кожи, а также наличие первично множественных злокачественных новообразований независимо от возраста. Применялись методы описательной статистики.

Результаты. Признаки наследственных опухолевых синдромов были выявлены у 8692 пациентов, что составило 14,1% общей когорты. Годовая доля таких пациентов увеличилась с 12,3% в 2018 году до 15,5% в 2023 году, в 2024 году показатель составил 14,4%. В нозологической структуре преобладали рак молочной железы, первично множественные локализации и рак щитовидной железы. Их доли составили 31,8%, 25,9% и 13,3% соответственно.

Обсуждение. Полученная частота превышает традиционно цитируемый диапазон 5–10%, поскольку отражает не распространенность молекулярно подтвержденных наследственных опухолевых синдромов, а частоту клиничко-анамнестического подозрения. Следовательно,

предложенный подход следует рассматривать как клинический фильтр, определяющий потребность в медико-генетическом консультировании и последующем тестировании.

Выводы. Первичный онкологический прием может использоваться как эффективный этап активного отбора пациентов с признаками наследственных опухолевых синдромов. Применение простых клинико-анамнестических критериев формирует организационную основу для молекулярно-генетического тестирования, каскадной диагностики и профилактической работы с родственниками пациентов.

Ключевые слова: наследственные опухолевые синдромы; медико-генетическое консультирование; злокачественные новообразования; первичная диагностика; первично-множественные опухоли; рак молочной железы; синдром Линча

FREQUENCY OF DETECTION OF SIGNS OF HEREDITARY TUMOR SYNDROMES AS A BASIS FOR ORGANIZING MEDICAL GENETIC COUNSELING OF PATIENTS WITH A NEWLY DIAGNOSED MALIGNANT NEOPLASM

N. A. Bodunova¹, A. I. Bilyalov¹, I. D. Trotsenko¹, N. B. Naygovzina², I. E. Khatkov¹

¹ A. S. Loginov Moscow Clinical Scientific Center of the Moscow Healthcare Department, Moscow

² Russian University of Medicine, Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow

Introduction. Hereditary tumor syndromes represent an important clinical and organizational challenge because they are associated with early onset of malignant neoplasms, multiple primary tumors and increased cancer risk among blood relatives. In routine oncology practice, timely identification of patients with clinical signs of hereditary predisposition is essential for referral to medical genetic counseling, molecular genetic testing and subsequent cascade screening. A primary oncology visit may therefore serve as a key entry point for selecting patients who require further genetic assessment.

Aim. To assess the frequency of detection of clinical signs of hereditary tumor syndromes among patients with a newly diagnosed malignant neoplasm based on data from a multidisciplinary medical institution for the period from 2018 to 2024.

Materials and methods. A retrospective medical organizational study was conducted at the A. S. Loginov Moscow Clinical Scientific Center. The analysis included data from 61,602 electronic medical records of patients with a first in life diagnosis of malignant neoplasm. Signs of suspected hereditary tumor syndrome were defined using clinical and anamnestic criteria. These included age from 18 to 50 years combined with one of the associated tumor types, including breast, colon, thyroid, gastric, prostate, pancreatic, ovarian, endometrial, kidney cancer or cutaneous melanoma, as well as the presence of multiple primary malignant neoplasms regardless of age. Descriptive statistics were used.

Results. Clinical signs of hereditary tumor syndromes were identified in 8,692 patients, accounting for 14.1% of the total cohort. The annual proportion increased from 12.3% in 2018 to 15.5% in 2023, while in 2024 it was 14.4%. Breast cancer, multiple primary tumors and thyroid cancer predominated in the nosological structure, accounting for 31.8%, 25.9% and 13.3%, respectively.

Discussion. The observed frequency exceeds the commonly cited range of 5–10% because it reflects the frequency of clinical and anamnestic suspicion rather than the prevalence of molecularly confirmed hereditary tumor syndromes. Thus, the proposed approach should be regarded as a clinical filter that defines the need for medical genetic counseling and subsequent molecular testing.

Conclusions. A primary oncology visit can be used as an effective stage for active selection of patients with signs of hereditary tumor syndromes. The use of simple clinical and anamnestic criteria provides an organizational basis for molecular genetic testing, cascade diagnosis and preventive work with patients' relatives.

Keywords: hereditary tumor syndromes; medical and genetic counseling; malignant neoplasms; primary diagnosis; primary multiple tumors; breast cancer; Lynch syndrome

Введение. В Российской Федерации поздняя диагностика злокачественных новообразований остаётся актуальной клинической проблемой. По данным сборника «Состояние онкологической помощи населению России в 2024 году», в стране впервые в жизни было выявлено 698 693 случая злокачественных новообразований, при этом среди зарегистрированных случаев без учета посмертно выявленных диагнозов 15,8 % были диагностированы на III стадии и 18,5 % на IV стадии заболевания [1]. К числу факторов, способствующих такой ситуации, относится недостаточно полное выявление пациентов с наследственными опухолевыми синдромами (НОС), у которых заболевание манифестирует в более молодом возрасте, нередко проявляется множественными первичными опухолями на фоне отягощённого семейного анамнеза по злокачественным новообразованиям.

По данным современных обзоров и экспертных источников, наследственные опухолевые синдромы обуславливают около 5–10% всех злокачественных новообразований. Их вклад различается в зависимости от нозологии: наследственные формы составляют около 5–10% случаев рака молочной железы и 10–15% случаев рака яичников, при этом патогенные варианты *BRCA1/BRCA2* выявляются примерно у 3% пациентов с раком молочной железы и у 10% пациентов с раком яичников. Для синдрома Линча доля в неселективных когортах составляет около 3% случаев колоректального рака и около 3% случаев рака эндометрия, что определяет значение систематического отбора таких пациентов для медико генетического консультирования и каскадного обследования родственников. [2-5].

Клиническое подозрение на наследственный опухолевый синдром формируется на основании отдельных клинико-анамнестических признаков, которые затем используются как критерии отбора пациента для медико-генетического консультирования. На международном уровне такие подходы отражены в рекомендациях Национальной комплексной онкологической сети (NCCN) [6], в Российской Федерации они представлены в клинических рекомендациях по отдельным онкологическим нозологиям и в документах профессиональных сообществ, включая рекомендации Московского онкологического общества и Московского общества медицинских генетиков по медицинскому сопровождению пациентов с

подтвержденными наследственными онкологическими заболеваниями [7]. К числу признаков, позволяющих заподозрить наследственную природу опухолевого процесса, относятся ранний возраст манифестации злокачественного новообразования, его нозологическая форма, наличие первично-множественных злокачественных новообразований, а также отягощённый семейный анамнез. В настоящем исследовании в качестве критериев отбора использовали только те признаки, которые могли быть объективно извлечены из электронной медицинской карты на этапе первичного онкологического приёма, а именно возраст пациента, диагноз по МКБ-10 и наличие первично-множественных злокачественных новообразований. Такой подход позволяет уже при первичном обращении выделить пациентов, нуждающихся в медико-генетическом консультировании и последующем молекулярно-генетическом тестировании, а также создаёт организационную основу для профилактической работы с их кровными родственниками [8].

Клиническая ценность генетической диагностики реализуется только при условии её своевременного включения в программу обследования пациента. У носителей патогенных вариантов в генах *BRCA1* и *BRCA2* программы риск-адаптированного наблюдения, включающие ежегодное магнитно-резонансное исследование молочных желёз, ассоциированы со смещением диагностики в сторону ранних стадий и улучшением показателей выживаемости [9-11]. Аналогичный подход распространяется и на синдром Линча: систематический скрининг при колоректальном раке рассматривается как механизм снижения числа пропущенных случаев и как основа для последующего наблюдения за родственниками пациента [12, 13]. С учётом вышеизложенного выделение пациентов с признаками НОС на этапе первичного диагноза следует рассматривать как организационную задачу, имеющую и клиническое, и организационное значение.

В реальной клинической практике многопрофильного онкологического центра частота выявления признаков НОС у пациентов с впервые в жизни установленным диагнозом злокачественного новообразования изучена недостаточно. Имеющиеся данные относятся преимущественно к специализированным когортам или к результатам молекулярного тестирования, клиничко-анамнестическая частота подозрения на НОС из числа впервые обращающихся пациентов остаётся за рамками систематического анализа [2].

Целью настоящего исследования являлась оценка частоты выявления клинических признаков наследственных опухолевых синдромов у пациентов с впервые в жизни

установленным диагнозом злокачественного новообразования по данным многопрофильного лечебно-профилактического учреждения за период с 2018 по 2024 год.

Материалы и методы. Выполнено ретроспективное медико-организационное исследование на базе Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Московский клинический научный центр имени А. С. Логинова» Департамента здравоохранения города Москвы. Исследование охватывало период с 2018 по 2024 год. Источником данных служила электронная медицинская карта пациента. В анализ включали всех пациентов, у которых в указанный период был впервые в жизни установлен диагноз злокачественного новообразования и которые обратились в центр за специализированной медицинской помощью по профилю «онкология».

Характеристика исследуемой когорты. В основу анализа легли данные 61 602 электронных медицинских карт пациентов с впервые в жизни установленным диагнозом злокачественного новообразования. Дополнительно проводился анализ годового распределения впервые выявленных случаев и возрастной структуры когорты, что позволило учесть динамику онкологической заболеваемости в анализируемом учреждении и общие демографические характеристик группы.

Критерии выделения пациентов с признаками наследственных опухолевых синдромов. Под клиническими признаками подозрения на НОС в настоящем исследовании понимали совокупность клинико-анамнестических характеристик, в наибольшей степени ассоциированных с наследственной природой опухоли. Перечень критериев был сформирован на основании рекомендаций Национальной комплексной онкологической сети (NCCN) и методических рекомендаций Московского общества медицинских генетиков и применялся при анализе электронных медицинских карт пациентов.

К таким критериям относили: возраст пациента от 18 до 50 лет на момент впервые установленного диагноза злокачественного новообразования в сочетании с одной из нозологических форм, наиболее часто ассоциированных с наследственной опухолевой предрасположенностью, а именно злокачественным новообразованием молочной железы (C50), ободочной кишки (C18), щитовидной железы (C73), желудка (C16), предстательной железы (C61), поджелудочной железы (C25), яичника (C56), тела матки (C54), почки (C64) или меланомой кожи (C43) и наличие у пациента злокачественных новообразований самостоятельных (первичных) множественных локализаций (C97) независимо от возраста на момент установления диагноза.

Соответствующие данные извлекались из электронной медицинской карты на этапе первичного онкологического приёма. В пределах исследуемой когорты были выделены две клинико-anamнестические подгруппы. К первой группе относили пациентов в возрасте до 50 лет с одной из перечисленных нозологий, ко второй группе относили пациентов с первично-множественными локализациями вне зависимости от возраста. Пациенты, входящие в обе подгруппы, подлежали направлению на медико-генетическое консультирование и, при наличии показаний, на последующее молекулярно-генетическое тестирование.

Методы статистического анализа. Применялись методы описательной статистики. Для количественных показателей рассчитывали абсолютные значения, относительные доли и медианы. Для категориальных показателей определяли абсолютные и относительные частоты. Доля пациентов с признаками НОС вычислялась как отношение их числа к общему числу впервые выявленных случаев злокачественных новообразований за соответствующий период.

Результаты. Общая характеристика когорты пациентов с впервые установленным диагнозом ЗНО. За период с 2018 по 2024 год в Московском клиническом научном центре имени А. С. Логинова диагноз злокачественного новообразования впервые в жизни был установлен у 61 602 пациентов. Доля мужчин в когорте составила 41,6% ($n = 25640$), женщин 58,4% ($n = 35962$). Медиана возраста на момент диагноза была равна 66,3 года для мужчин и 63,8 года для женщин.

Динамика впервые выявленных случаев на протяжении периода наблюдения была неравномерной. Минимальное значение зарегистрировано в 2020 году и составило 5778 случаев (9,3% от итога за весь период), такое снижение отражает влияние ограничительных мер, связанных с пандемией COVID-19. Максимальное число случаев пришлось на 2023 год и составило 12465 (20,2%). В остальные годы наблюдалось последовательное восстановление и рост показателей: 7354 случая в 2018 году, 8062 в 2019 году, 7379 в 2021 году, 10540 в 2022 году и 10024 в 2024 году.

Возрастная структура соответствовала закономерностям, типичным для онкологической заболеваемости в общей популяции: число случаев устойчиво нарастало с увеличением возраста. Минимальные значения регистрировались в возрастных группах до 30 лет, максимальные приходились на интервал от 60 до 69 лет, на который и пришёлся пик манифестации заболевания. При этом структура заболеваемости по возрасту существенно зависела от локализации опухоли. Для рака молочной железы и щитовидной железы характерно более раннее наступление пика, тогда как при раке предстательной железы,

желудка и поджелудочной железы пик смещается к более старшим возрастам. Обобщённая характеристика когорты приведена в таблице 1.

Таблица 1

Характеристика исследуемой когорты пациентов с впервые в жизни установленным диагнозом злокачественного новообразования и распределение пациентов с признаками НОС по годам наблюдения (МКНЦ им. А. С. Логинова, период с 2018 по 2024 год)

<i>Показатель</i>	<i>Число пациентов</i>	<i>%</i>
Всего пациентов с впервые в жизни установленным диагнозом ЗНО	61 602	100,0
Мужчины	25 640	41,6
Женщины	35 962	58,4
Медиана возраста мужчин, лет	66,3	
Медиана возраста женщин, лет	63,8	
Распределение пациентов с признаками НОС по годам наблюдения		
Всего за период	8 692	14,1
2018 г. (от 7 354 случаев года)	908	12,3
2019 г. (от 8 062)	1 067	13,2
2020 г. (от 5 778)	783	13,6
2021 г. (от 7 379)	1 014	13,7
2022 г. (от 10 540)	1 547	14,7
2023 г. (от 12 465)	1 932	15,5
2024 г. (от 10 024)	1 441	14,4

Частота выявления признаков наследственных опухолевых синдромов.

Применение приведённых клинико-anamнестических критериев позволило выделить из общей когорты группу пациентов с признаками НОС. За весь период наблюдения такие признаки были выявлены у 8692 пациентов, что составило 14,1% от общего числа впервые установленных случаев злокачественных новообразований.

Годовая динамика характеризовалась устойчивым ростом доли пациентов с признаками НОС: с 12,3% в 2018 году (908 случаев из 7354) до 15,5% в 2023 году (1932 из 12465). В 2024 году показатель составил 14,4% (1441 из 10024). Сходная закономерность отмечалась и в абсолютных величинах: число случаев увеличилось с 908 в 2018 году до 1932 в 2023 году, то есть более чем в два раза, на фоне общего роста онкологической заболеваемости в учреждении (рисунок 1). Минимальные значения и в относительных, и в

абсолютных показателях зафиксированы в 2020 году, что согласуется с общим снижением обращаемости в период пандемии.

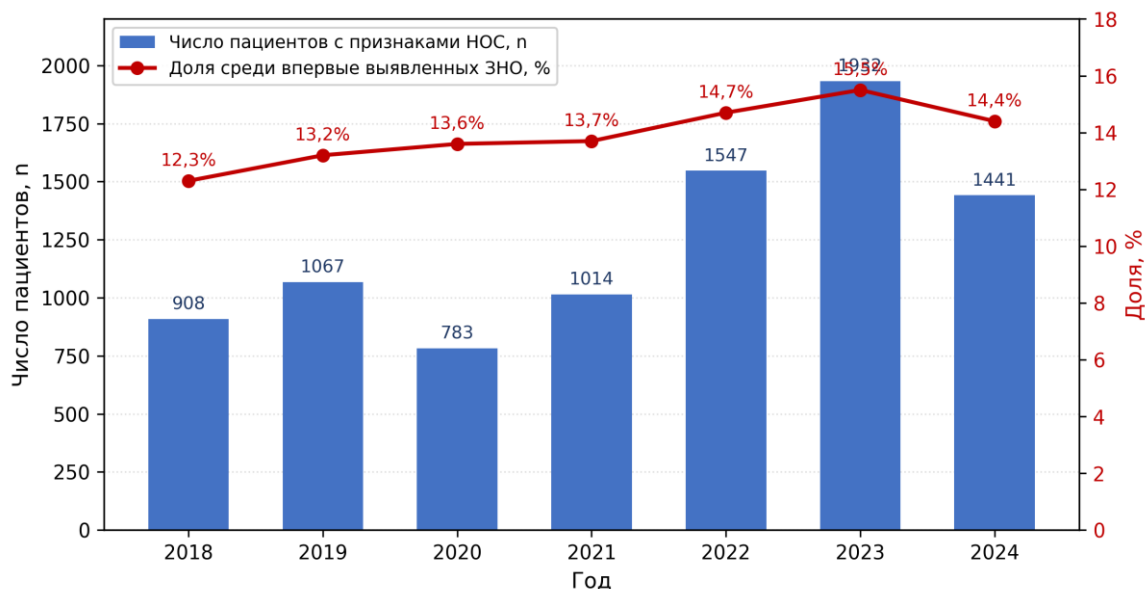


Рисунок 1. Число пациентов с признаками наследственных опухолевых синдромов и их доля среди пациентов с впервые в жизни установленным диагнозом злокачественного новообразования (МКНЦ им. А. С. Логинова, период с 2018 по 2024 год).

Полученное значение 14,1% превышает традиционно цитируемый в литературе диапазон распространённости подтверждённых наследственных опухолевых синдромов, который составляет от 5 до 10% всех злокачественных новообразований. Подобное расхождение представляется ожидаемым: рассчитанный в настоящей работе показатель отражает клинко-anamнестическую частоту подозрения на НОС, тогда как литературные оценки опираются на долю молекулярно подтверждённых случаев [2,3,5]. Соответственно, представленные данные следует интерпретировать как число случаев, подлежащих направлению на медико-генетическое консультирование, а не как прямую оценку распространённости подтверждённых НОС.

Нозологическая структура группы пациентов с признаками НОС оставалась устойчивой на протяжении всего периода наблюдения. Наибольший вклад вносил рак молочной железы (C50): 2 761 случай, или 31,8% выделенной группы. На втором месте были злокачественные новообразования самостоятельных (первичных) множественных локализаций (C97), всего 2 251 случай (25,9%); их доля представляется клинически закономерной, поскольку первично-множественные опухоли традиционно рассматриваются

как один из наиболее значимых маркеров возможной наследственной предрасположенности [14, 15]. Третье место занимал рак щитовидной железы (С73), 1157 случаев (13,3%). Доля остальных нозологий составила менее 6% каждая (таблица 2).

Таблица 2

Нозологическая структура группы пациентов с признаками наследственных опухолевых синдромов в распределении по годам (МКНЦ им. А. С. Логинова, период с 2018 по 2024 год)

МКБ-10	Локализация / форма	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024	Всего, n	Доля, %
C50	Молочная железа	251	271	246	310	538	623	522	2 761	31,8
C97	Самостоятельные первичные множественные локализации	340	356	232	308	363	421	231	2 251	25,9
C73	Щитовидная железа	66	106	79	122	232	304	248	1 157	13,3
C54	Тело матки	31	62	37	45	80	117	75	447	5,1
C18	Ободочная кишка	50	44	44	50	70	101	78	437	5,0
C43	Меланома кожи	33	52	29	41	82	90	87	414	4,8
C64	Почка (без лоханки)	40	43	32	34	63	90	51	353	4,1
C56	Яичник	40	54	32	32	48	72	63	341	3,9
C16	Желудок	39	42	29	39	40	64	59	312	3,6
C25	Поджелудочная железа	16	23	13	22	18	29	15	136	1,6
C61	Предстательная железа	2	14	10	11	13	21	12	83	1,0
	Всего	908	1067	783	1014	1547	1932	1441	8 692	100,0

Доля рассчитана от общего числа пациентов с признаками НОС (n = 8692).

Особого внимания заслуживает прирост, наблюдавшийся в 2022, 2023 и 2024 годах в подгруппах рака молочной железы и рака щитовидной железы. Если в период с 2018 по 2020 год их совокупный вклад в выделенную группу не превышал примерно 40%, то к 2023 и 2024 годам соответствующая доля приблизилась к 55%. Одновременное возрастание доли пациентов с признаками НОС среди всех впервые выявленных случаев с 12,3% до 15,5%, позволяет рассматривать наблюдаемую динамику не только как следствие постпандемийного восстановления онкологической помощи, но и как отражение более систематической работы

с критериями клинического подозрения на наследственную природу опухоли в условиях многопрофильного центра.

Практическое значение выделения пациентов с признаками НОС в группу медико-генетического консультирования. Полученные данные свидетельствуют о том, что у клинически значимой доли пациентов с впервые установленным диагнозом злокачественного новообразования (14,1% за весь период наблюдения и до 15,5% в отдельные годы) уже на этапе первичного онкологического приёма обнаруживаются клинико-анамнестические признаки, позволяющие заподозрить наследственный характер заболевания. К таким признакам относятся ранний возраст манифестации, наличие ассоциированной нозологической формы и первично-множественные локализации. Перечисленные признаки могут быть установлены на основе данных медицинской карты без дополнительных исследований, что делает их пригодными для применения в условиях «рутинного» приёма.

Идентификация описанной когорты на максимально раннем этапе имеет два направления практической отдачи. Во-первых, она создаёт основу для уточнения генетической природы заболевания у самого пациента и индивидуализации последующей тактики, включая выбор противоопухолевой терапии и программу динамического наблюдения. Во-вторых, она открывает возможность каскадного тестирования и формирования группы высокого онкологического риска среди кровных родственников, что обеспечивает раннее выявление и профилактику опухолей в следующем поколении [16, 17]. Первичный онкологический приём, следовательно, может рассматриваться как ключевая входная точка организационной модели, в которой клиническое подозрение на НОС переводится в маршрут медико-генетического консультирования и молекулярно-генетического тестирования.

Обсуждение. Настоящее исследование представляет количественную характеристику частоты выявления клинических признаков НОС среди пациентов с впервые в жизни установленным диагнозом злокачественного новообразования по данным крупного многопрофильного онкологического центра. За семилетний период такие признаки выявлены у 14,1% пациентов, при этом доля выделенной группы устойчиво возрастала: с 12,3% в 2018 году до 15,5% в 2023 году. Полученные результаты свидетельствуют о том, что первичный онкологический приём служит клинически значимой точкой отбора пациентов для последующего генетического обследования, а сама стратегия активного выделения группы подозрения на НОС применима в условиях «рутинной» практики.

Полученные данные целесообразно интерпретировать с учётом важной методологической оговорки. В литературе распространённость наследственно обусловленных форм злокачественных новообразований традиционно оценивается на уровне от 5 до 10% [2,3,5], данная оценка опирается на долю молекулярно подтверждённых случаев. В настоящем исследовании анализировалась частота клинико-анамнестических признаков подозрения на НОС, поэтому более высокое значение является ожидаемым: оно отражает группу пациентов, нуждающихся в медико-генетическом консультировании, а не верифицированный диагноз. Соответственно, данный подход следует рассматривать как клинический фильтр, то есть этап, который предшествует молекулярному тестированию и определяет нагрузку на службу медицинской генетики.

Структура выделенной группы во времени оставалась устойчивой. Лидирующие позиции на протяжении всего периода занимали рак молочной железы и злокачественные новообразования самостоятельных первичных множественных локализаций; в совокупности на эти две формы приходилось около 58% когорты, а с учётом рака щитовидной железы более 70%. Подобное распределение представляется клинически объяснимым. Преобладание рака молочной железы согласуется с тем, что синдром наследственного рака молочной железы и яичников остаётся наиболее изученной формой наследственной онкологической патологии у взрослых, а его клинические критерии входят в стандартные алгоритмы первичной онкологической оценки [18]. Высокий вклад первично-множественных локализаций (С97) объясняется ролью данного признака как одного из наиболее устойчивых маркеров возможной наследственной предрасположенности. Такие случаи требуют целенаправленной оценки уже на этапе постановки первого диагноза [19]. Значительная доля рака щитовидной железы в выделенной группе, вероятно, отражает влияние возрастного критерия отбора и необходимость дальнейшей молекулярной верификации наследственной природы опухолевого процесса у этой категории пациентов [20].

Динамическое возрастание доли пациентов с признаками НОС отражает не только восстановление онкологической помощи после пандемии COVID-19, но и постепенное накопление практики систематического применения клинико-анамнестических критериев в работе многопрофильного центра. Этот наблюдаемый эффект согласуется с современной концепцией организации онкологической помощи, согласно которой клинический результат генетической диагностики определяется не только доступностью лабораторных методов, но и своевременностью их включения в программу обследования пациента [5, 13]. Особенно

показателен в этом отношении пример синдрома Линча, для которого молекулярный скрининг опухолей у пациентов с впервые диагностированным колоректальным раком рассматривается как способ выявления ранее нераспознанных случаев и как основа для последующего каскадного тестирования у родственников с целью снижения, связанной с синдромом Линча, заболеваемости и смертности [9, 10].

Практическое значение представленных данных состоит в обосновании «рутинной» модели выявления признаков НОС на этапе первичного онкологического приёма. Предложенный подход опирается на простые и клинически применимые критерии, а именно возраст пациента, нозологическую форму и наличие первично-множественных локализаций. Применение этих критериев не требует расширения объёма первичного обследования, что особенно важно для медицинских организаций с большим потоком пациентов и потребностью в работоспособном механизме первичной сортировки и адресной маршрутизации для генетического обследования. Идентификация пациентов с признаками НОС создаёт также основу для каскадного тестирования и наблюдения за родственниками. В литературе показано, что реализация этой возможности в «рутинной» клинической практике остаётся неполной и требует специальной организационной инфраструктуры [14].

Ограничения исследования связаны с его одноцентровым ретроспективным дизайном и опорой на данные электронных медицинских карт, что сужает возможности экстраполяции результатов в иные медицинские организации и уровни онкологической помощи. Кроме того, в работе анализировалась клиничко-анамнестическая частота подозрения на НОС, а не доля молекулярно подтверждённых наследственных синдромов в выделенной группе, что требует отдельного исследования в той же когорте.

Заключение. Полученные данные подтверждают возможность использования «рутинного» первичного онкологического приёма как этапа активного отбора пациентов для медико-генетического консультирования. Применение клиничко-анамнестических критериев, а именно возраста манифестации, нозологической формы и наличия первично-множественных локализаций, обеспечивает работоспособную модель отбора в условиях большого потока пациентов и формирует основу для последующего молекулярно-генетического тестирования и каскадной диагностики у кровных родственников. В этом отношении выявление признаков НОС следует рассматривать как самостоятельный организационный элемент онкологической помощи, обладающий собственной клинической и популяционной значимостью.

Список литературы

1. Каприн А. Д., Старинский В. В., Шахзадова А. О. ред. Состояние онкологической помощи населению России в 2024 году. Москва: МНИОИ им. П. А. Герцена, филиал ФГБУ «НМИЦ радиологии» Минздрава России; 2025. – т
2. Cerretelli G., Ager A., Arends M.J., Frayling I.M. Molecular pathology of Lynch syndrome. *J Pathol.* 2020;250(5):518–531. doi: 10.1002/path.5422. PMID: 32141610.
3. Daly M.B., Pal T., Maxwell K.N. et al. NCCN Guidelines Insights: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic, Version 2.2024. *J Natl Compr Canc Netw.* 2023;21(10):1000–1010. doi: 10.6004/jnccn.2023.0051. PMID: 37856201.
4. Garutti M., Foffano L., Mazzeo R. et al. Hereditary Cancer Syndromes: A Comprehensive Review with a Visual Tool. *Genes (Basel).* 2023;14(5):1025. doi: 10.3390/genes14051025. PMID: 37239385.
5. Imyanitov E.N., Kuligina E.S., Sokolenko A.P. et al. Hereditary cancer syndromes. *World J Clin Oncol.* 2023;14(2):40–68. doi: 10.5306/wjco.v14.i2.40. PMID: 36908677.
6. Hodan R., Gupta S., Weiss J. M. et al. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric, Version 3.2024, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. *J Natl Compr Canc Netw.* 2024;22(10):695–711. doi: 10.6004/jnccn.2024.0061. PMID: 39689429.
7. Хатьков И. Е., Каннер Д. Ю., Савелов Н. А. и др. Рекомендации Московского онкологического общества и Московского общества медицинских генетиков по медицинскому сопровождению пациентов с верифицированными наследственными онкологическими заболеваниями с целью выявления вторых первичных солидных опухолей на ранней стадии и оценки возможности применения инновационных методов лечения. Москва; 2021.
8. Levine R., Kahn R.M., Perez L. et al. Cascade genetic testing for hereditary cancer syndromes: a review of barriers and breakthroughs. *Fam Cancer.* 2024;23(2):111–120. doi: 10.1007/s10689-024-00373-4. PMID: 38530571.
9. Hampel H., Frankel W. L., Martin E. et al. Screening for the Lynch syndrome, hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *N Engl J Med.* 2005;352(18):1851–1860. doi: 10.1056/NEJMoa043146. PMID: 15872200.
10. Evaluation of Genomic Applications in Practice and Prevention (EGAPP) Working Group. Recommendations from the EGAPP Working Group: genetic testing strategies in newly diagnosed individuals with colorectal cancer aimed at reducing morbidity and mortality from Lynch syndrome

in relatives. *Genet Med.* 2009 Jan;11(1):35-41. doi: 10.1097/GIM.0b013e31818fa2ff. PMID: 19125126; PMCID: PMC2743612.

11. Shrager S., Grinshpun A., Zick A. et al. High-Risk Breast Cancer Screening in BRCA1/2 Carriers Leads to Early Detection and Improved Survival After a Breast Cancer Diagnosis. *Front Oncol.* 2021;11:683656. doi: 10.3389/fonc.2021.683656. PMID: 34540661.

12. Cox V.L., Saeed Bamashmos A.A., Foo W.C. et al. Lynch Syndrome: Genomics Update and Imaging Review. *Radiographics.* 2018;38(2):483–499. doi: 10.1148/rg.2018170075. PMID: 29528821.

13. Kunnackal John G., Das Villgran V., Caufield-Noll C., Giardiello F. Worldwide variation in lynch syndrome screening: case for universal screening in low colorectal cancer prevalence areas. *Fam Cancer.* 2021;20(2):145–156. doi: 10.1007/s10689-020-00206-0. PMID: 32914371.

14. Rahner N., Steinke V. Hereditary cancer syndromes. *Dtsch Arztebl Int.* 2008;105(41):706–714. doi: 10.3238/arztebl.2008.0706. PMID: 19623293.

15. Vogt A., Schmid S., Heinemann K. et al. Multiple primary tumours: challenges and approaches, a review. *ESMO Open.* 2017;2(2):e000172. doi: 10.1136/esmoopen-2017-000172. PMID: 28761745.

16. Frey M.K., Ahsan M.D., Bergeron H. et al. Cascade Testing for Hereditary Cancer Syndromes: Should We Move Toward Direct Relative Contact? A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Clin Oncol.* 2022;40(35):4129–4143. doi: 10.1200/JCO.22.00303. PMID: 35960887.

17. Committee on Gynecologic Practice. ACOG Committee Opinion No. 727: Cascade Testing: Testing Women for Known Hereditary Genetic Mutations Associated With Cancer. *Obstet Gynecol.* 2018;131(1):e31–e34. doi: 10.1097/AOG.0000000000002457. PMID: 29266077.

18. Whitworth J., Hoffman J., Chapman C., Ong K. R., Lalloo F., Evans D. G., Maher E. R. A clinical and genetic analysis of multiple primary cancer referrals to genetics services. *European Journal of Human Genetics.* 2015;23(5):581–587. doi: 10.1038/ejhg.2014.157. PMID: 25248401.

19. Cybulski C., Nazarali S., Narod S. A. Multiple primary cancers as a guide to heritability. *International Journal of Cancer.* 2014;135(8):1756–1763. doi: 10.1002/ijc.28988. PMID: 24945890.

20. Balinisteanu I., Panzaru M.-C., Caba L. et al. Cancer Predisposition Syndromes and Thyroid Cancer: Keys for a Short Two-Way Street. *Biomedicines.* 2023;11(8):2143. doi: 10.3390/biomedicines11082143. PMID: 37626640.

References

1. Kaprin A. D., Starinskiy V. V., Shakhzadova A. O., red. Sostoyanie onkologicheskoy pomoshchi naseleniyu Rossii v 2024 godu [The state of cancer care for the population of Russia in 2024]. Moscow: MNIOI im. P. A. Gertsena, filial FGBU «NMITs radiologii» Minzdrava Rossii; 2025. (In Russian)
2. Cerretelli G., Ager A., Arends M.J., Frayling I.M. Molecular pathology of Lynch syndrome. *J Pathol.* 2020;250(5):518–531. doi: 10.1002/path.5422. PMID: 32141610.
3. Daly M.B., Pal T., Maxwell K.N. et al. NCCN Guidelines Insights: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic, Version 2.2024. *J Natl Compr Canc Netw.* 2023;21(10):1000–1010. doi: 10.6004/jnccn.2023.0051. PMID: 37856201.
4. Garutti M., Foffano L., Mazzeo R. et al. Hereditary Cancer Syndromes: A Comprehensive Review with a Visual Tool. *Genes (Basel).* 2023;14(5):1025. doi: 10.3390/genes14051025. PMID: 37239385.
5. Imyanitov E.N., Kuligina E.S., Sokolenko A.P. et al. Hereditary cancer syndromes. *World J Clin Oncol.* 2023;14(2):40–68. doi: 10.5306/wjco.v14.i2.40. PMID: 36908677.
6. Hodan R., Gupta S., Weiss J. M. et al. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric, Version 3.2024, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. *J Natl Compr Canc Netw.* 2024;22(10):695–711. doi: 10.6004/jnccn.2024.0061. PMID: 39689429.
7. Khatkov I. E., Kanner D. Yu., Savelov N. A., et al. Rekomendatsii Moskovskogo onkologicheskogo obshchestva i Moskovskogo obshchestva meditsinskikh genetikov po meditsinskomu soprovozhdeniyu patsientov s verifitsirovannymi nasledstvennymi onkologicheskimi zabolevaniyami s tsel'yu vyyavleniya vtorykh pervichnykh solidnykh opukholey na ranney stadii i otsenki vozmozhnosti primeneniya innovatsionnykh metodov lecheniya [Recommendations of the Moscow Oncological Society and the Moscow Society of Medical Geneticists on the medical management of patients with verified hereditary cancer diseases for early detection of second primary solid tumors and assessment of the applicability of innovative treatment methods]. Moscow; 2021. (In Russian)
8. Levine R., Kahn R.M., Perez L. et al. Cascade genetic testing for hereditary cancer syndromes: a review of barriers and breakthroughs. *Fam Cancer.* 2024;23(2):111–120. doi: 10.1007/s10689-024-00373-4. PMID: 38530571.

9. Hampel H., Frankel W. L., Martin E. et al. Screening for the Lynch syndrome, hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *N Engl J Med.* 2005;352(18):1851–1860. doi: 10.1056/NEJMoa043146. PMID: 15872200.
10. Evaluation of Genomic Applications in Practice and Prevention (EGAPP) Working Group. Recommendations from the EGAPP Working Group: genetic testing strategies in newly diagnosed individuals with colorectal cancer aimed at reducing morbidity and mortality from Lynch syndrome in relatives. *Genet Med.* 2009 Jan;11(1):35–41. doi: 10.1097/GIM.0b013e31818fa2ff. PMID: 19125126; PMCID: PMC2743612.
11. Shrager S., Grinshpun A., Zick A. et al. High-Risk Breast Cancer Screening in BRCA1/2 Carriers Leads to Early Detection and Improved Survival After a Breast Cancer Diagnosis. *Front Oncol.* 2021;11:683656. doi: 10.3389/fonc.2021.683656. PMID: 34540661.
12. Cox V.L., Saeed Bamashmos A.A., Foo W.C. et al. Lynch Syndrome: Genomics Update and Imaging Review. *Radiographics.* 2018;38(2):483–499. doi: 10.1148/rg.2018170075. PMID: 29528821.
13. Kunnackal John G., Das Villgran V., Caufield-Noll C., Giardiello F. Worldwide variation in lynch syndrome screening: case for universal screening in low colorectal cancer prevalence areas. *Fam Cancer.* 2021;20(2):145–156. doi: 10.1007/s10689-020-00206-0. PMID: 32914371.
14. Rahner N., Steinke V. Hereditary cancer syndromes. *Dtsch Arztebl Int.* 2008;105(41):706–714. doi: 10.3238/arztebl.2008.0706. PMID: 19623293.
15. Vogt A., Schmid S., Heinemann K. et al. Multiple primary tumours: challenges and approaches, a review. *ESMO Open.* 2017;2(2):e000172. doi: 10.1136/esmoopen-2017-000172. PMID: 28761745.
16. Frey M.K., Ahsan M.D., Bergeron H. et al. Cascade Testing for Hereditary Cancer Syndromes: Should We Move Toward Direct Relative Contact? A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Clin Oncol.* 2022;40(35):4129–4143. doi: 10.1200/JCO.22.00303. PMID: 35960887.
17. Committee on Gynecologic Practice. ACOG Committee Opinion No. 727: Cascade Testing: Testing Women for Known Hereditary Genetic Mutations Associated With Cancer. *Obstet Gynecol.* 2018;131(1):e31–e34. doi: 10.1097/AOG.0000000000002457. PMID: 29266077.
18. Whitworth J., Hoffman J., Chapman C., Ong K. R., Lalloo F., Evans D. G., Maher E. R. A clinical and genetic analysis of multiple primary cancer referrals to genetics services. *European Journal of Human Genetics.* 2015;23(5):581–587. doi: 10.1038/ejhg.2014.157. PMID: 25248401.

19. Cybulski C., Nazarali S., Narod S. A. Multiple primary cancers as a guide to heritability. International Journal of Cancer. 2014;135(8):1756–1763. doi: 10.1002/ijc.28988. PMID: 24945890.

20. Balinisteanu I., Panzaru M.-C., Caba L. et al. Cancer Predisposition Syndromes and Thyroid Cancer: Keys for a Short Two-Way Street. Biomedicines. 2023;11(8):2143. doi: 10.3390/biomedicines11082143. PMID: 37626640.

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Acknowledgments. The study did not have sponsorship.

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

Сведения об авторах

Бодунова Наталья Александровна – кандидат медицинских наук, врач-гастроэнтеролог, руководитель Центра персонализированной медицины Московского клинического научно-практического центра им. А. С. Логинова Департамента здравоохранения города Москвы (ГБУЗ «МКНЦ им. А. С. Логинова ДЗМ»), г. Москва, Российская Федерация; E-mail: n.bodunova@mknc.ru, ORCID: 0000-0002-3119-7673; SPIN-код: 3341-2523

Биялов Айрат Ильдарович – кандидат медицинских наук, врач-онколог Центра персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ им. А. С. Логинова ДЗМ», г. Москва, Российская Федерация, E-mail: BilyalovAir@yandex.ru, ORCID: 0000-0002-8888-8395, SPIN-код: 6474-9570

Троценко Иван Дмитриевич – кандидат медицинских наук, старший научный сотрудник отдела общей онкологии ГБУЗ «МКНЦ им. А. С. Логинова», г. Москва, Российская Федерация, E-mail: ivan.trotsenko@mosoncolog.ru, ORCID: 0000-0002-6667-0125, SPIN-код: 5522-4303

Найговзина Нелли Борисовна – доктор медицинских наук, профессор, заслуженный врач Российской Федерации, заведующая кафедрой общественного здоровья и здравоохранения Российского университета медицины, г. Москва, Российская Федерация; E-mail: nnb@koziz.ru, ORCID: 0000-0001-9479-9084; SPIN-код: 5630-7887

Хатьков Игорь Евгеньевич – доктор медицинских наук, профессор, академик РАН, директор Московского клинического научно-практического центра им. А. С. Логинова Департамента здравоохранения города Москвы, г. Москва, Российская Федерация; E-mail: i.hatkov@mknc.ru, ORCID: 0000-0003-3107-3731; SPIN-код: 5128-5820

About the authors

Natalya Alexandrovna Bodunova – Candidate in Medical Sciences, gastroenterologist, Head of the Center for Personalized Medicine, A. S. Loginov Moscow Clinical Scientific and Practical Center of the Moscow City Health Department, Moscow, Russian Federation; E-mail: n.bodunova@mknc.ru, ORCID: 0000-0002-3119-7673; SPIN code: 3341-2523

Airat Ildarovich Bilyalov – Candidate in Medical Sciences, oncologist at the Center for Personalized Medicine, A. S. Loginov Moscow Clinical Scientific Center of the Moscow City Health Department, E-mail: BilyalovAir@yandex.ru, ORCID: 0000-0002-8888-8395, SPIN-код: 6474-9570.

Ivan Dmitrievich Trotsenko – Candidate of Medical Sciences, Senior Researcher at the Department of General Oncology, A. S. Loginov Moscow Clinical Scientific Center of the Moscow City Health Department, Moscow, Russian Federation, E-mail: ivan.trotsenko@mosoncolog.ru, ORCID: 0000-0002-6667-0125, SPIN code: 5522-4303

Nelli Borisovna Naigovzina – Doctor of Medical Sciences, Professor, Honored Physician of the Russian Federation, Head of the Department of Public Health and Healthcare, Russian University of Medicine, Moscow, Russian Federation; E-mail: nnb@koziz.ru, ORCID: 0000-0001-9479-9084; SPIN code: 5630-7887

Igor Evgenievich Khatkov – Doctor of Medical Sciences, Professor, Academician of the Russian Academy of Sciences, Director of the A. S. Loginov Moscow Clinical Scientific and Practical Center of the Moscow City Health Department, Moscow, Russian Federation; E-mail: i.hatkov@mknc.ru, ORCID: 0000-0003-3107-3731; SPIN code: 5128-5820

Статья получена: 02.04.2026 г.
Принята к публикации: 25.06.2026 г.