

Резолюция по результатам круглого стола

«Руководство по интерпретации NGS данных в онкологии» в рамках конференции “NGS в медицинской генетике – MGNGS'21”

В рамках круглого стола состоялось обсуждение актуальных проблем, связанных с внедрением современных генетических технологий в онкологии. В связи с широким распространением методов высокопроизводительного секвенирования (NGS) и накоплением генетических данных онкологических пациентов, остро встает вопрос о стандартах интерпретации получаемых результатов. Генетический анализ в онкологии имеет ряд специфических особенностей, что требует переработки уже устоявшихся стандартов медицинской генетики и создания новых практических руководств.

В рамках круглого стола выступили эксперты: Д.С. Михайленко, О.И. Бровкина, Т.В. Кекеева, В.А. Милейко. В ходе выступлений и дискуссии эксперты озвучили следующие тезисы:

- Прямое заимствование понятий и принципов из общего руководства по интерпретации NGS данных в медицинской генетике не дает полных и корректных ответов на ключевые вопросы, которые возникают при использовании NGS в онкологии. В первую очередь, это связано с тем, что значительная часть случаев связана с анализом соматических или “опухолевых” вариантов, которые не подчиняются классическим законам наследственности. Но даже семейные формы онкологических заболеваний из-за неполной пенетрантности и других причин зачастую не позволяют использовать стандартные алгоритмы интерпретации вариантов.
- Для эффективной коммуникации между генетиками, клиницистами и лабораторными специалистами нужна единая русскоязычная терминология. Даже простое понятие о клинически значимом генетическом варианте требует общего консенсуса: называть такой вариант патогенным (как принято в медицинской генетике) или онкогенным (как часто используется в англоязычных источниках). Заимствование терминологии из смежных областей может привести к недопониманию и заблуждениям
- Необходимо унифицировать оценку клинической значимости биомаркеров, опираясь на одну из общепризнанных систем уровней доказательности: ESCAT, ASCO, OncoKB и т.п.
- Учитывая сложность и большое многообразие используемых наборов реагентов и методов обработки результатов, необходимы единые стандарты оценки качества получаемых данных. При этом базовые метрики, такие как глубина и равномерность покрытия должны быть адаптированы под специфику анализа соматических мутаций, которые могут выявляться с низкой долей мутантного аллеля.
- Традиционно острый вопрос в интерпретации результатов NGS в онкологии - это клиническая интерпретация генетических вариантов вне “горячих точек”. Профессиональному сообществу предстоит выработать общие принципы и детальное руководство по интерпретации генетических вариантов в генах, связанных с назначением противоопухолевой терапии и наследственными онкосиндромами.

Учитывая все нарастающую практическую значимость и остроту вышеизложенных вопросов, представители экспертного сообщества выражают намерение разработать отечественное руководство по использованию метода NGS и интерпретации его результатов в онкологической практике.

Д.С. Михайленко
В.А. Милейко
Т.В. Кекеева

О.И. Бровкина
М.Ю. Скоблов
В.Д. Якушина

И.С. Абрамов
И.А. Демидова
К.О. Карандашева