



New Day in Medicine
Новый День в Медицине

NDM



TIBBIYOTDA YANGI KUN

Ilmiy referativ, marifiy-ma'naviy jurnal



AVICENNA-MED.UZ



ISSN 2181-712X.
EISSN 2181-2187

6 (92) 2026

Сопредседатели редакционной коллегии:

**Ш. Ж. ТЕШАЕВ,
А. Ш. РЕВИШВИЛИ**

Ред. коллегия:
М.И. АБДУЛЛАЕВ
А.А. АБДУМАЖИДОВ
Р.Б. АБДУЛЛАЕВ
Л.М. АБДУЛЛАЕВА
А.Ш. АБДУМАЖИДОВ
М.А. АБДУЛЛАЕВА
Х.А. АБДУМАДЖИДОВ
Б.З. АБДУСАМАТОВ
У.О. АБИДОВ
М.М. АКБАРОВ
Х.А. АКИЛОВ
М.М. АЛИЕВ
С.Ж. АМИНОВ
Ш.Э. АМОНОВ
Ш.М. АХМЕДОВ
Ю.М. АХМЕДОВ
С.М. АХМЕДОВА
Т.А. АСКАРОВ
М.А. АРТИКОВА
Д.Т. АШУРОВА
Ж.Б. БЕКНАЗАРОВ (главный редактор)
Е.А. БЕРДИЕВ
Б.Т. БУЗРУКОВ
Р.К. ДАДАБАЕВА
М.Н. ДАМИНОВА
К.А. ДЕХКОНОВ
Э.С. ДЖУМАБАЕВ
А.А. ДЖАЛИЛОВ
Н.Н. ЗОЛотова
А.Ш. ИНОЯТОВ
С. ИНДАМИНОВ
А.И. ИСКАНДАРОВ
А.С. ИЛЪЯСОВ
Э.Э. КОБИЛОВ
А.М. МАННАНОВ
Д.М. МУСАЕВА
Т.С. МУСАЕВ
М.Р. МИРЗОЕВА
Ф.Г. НАЗИРОВ
Н.А. НУРАЛИЕВА
Ф.С. ОРИПОВ
Б.Т. РАХИМОВ
Х.А. РАСУЛОВ
Ш.И. РУЗИЕВ
С.А. РУЗИБОЕВ
С.А. ГАФФОРОВ
С.Т. ШАТМАНОВ (Кыргызстан)
Ж.Б. САТТАРОВ
Б.Б. САФОЕВ (отв. редактор)
И.А. САТИВАЛДИЕВА
Ш.Т. САЛИМОВ
Д.И. ТУКСАНОВА
М.М. ТАДЖИЕВ
А.Ж. ХАМРАЕВ
Б.Б. ХАСАНОВ
Д.А. ХАСАНОВА
Б.З. ХАМДАМОВ
Э.Б. ХАККУЛОВ
Г.С. ХОДЖИЕВА
А.М. ШАМСИЕВ
А.К. ШАДМАНОВ
Н.Ж. ЭРМАТОВ
Б.Б. ЕРГАШЕВ
Н.Ш. ЕРГАШЕВ
И.Р. ЮЛДАШЕВ
Д.Х. ЮЛДАШЕВА
А.С. ЮСУПОВ
Ш.Ш. ЯРИКУЛОВ
М.Ш. ХАКИМОВ
Д.О. ИВАНОВ (Россия)
К.А. ЕГЕЗАРЯН (Россия)
DONG JINCHENG (Китай)
КУЗАКОВ В.Е. (Россия)
Я. МЕЙЕРНИК (Словакия)
В.А. МИТИШ (Россия)
В.И. ПРИМАКОВ (Беларусь)
О.В. ПЕШИКОВ (Россия)
А.А. ПОТАПОВ (Россия)
А.А. ТЕПЛОВ (Россия)
Т.Ш. ШАРМАНОВ (Казахстан)
А.А. ЩЕГОЛОВ (Россия)
С.Н. ГУСЕЙНОВА (Азербайджан)
Prof. Dr. KURBANHAN MUSLUMOV (Azerbaijan)
Prof. Dr. DENIZ UYAK (Germany)

ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН НОВЫЙ ДЕНЬ В МЕДИЦИНЕ NEW DAY IN MEDICINE

*Илмий-рефератив, маънавий-маърифий журнал
Научно-реферативный,
духовно-просветительский журнал*

УЧРЕДИТЕЛИ:

**БУХАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ
ООО «ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН»**

Национальный медицинский
исследовательский центр хирургии имени
А.В. Вишневского является генеральным
научно-практическим
консультантом редакции

Журнал был включен в список журнальных
изданий, рецензируемых Высшей
Аттестационной Комиссией
Республики Узбекистан
(Протокол № 201/03 от 30.12.2013 г.)

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:

М.М. АБДУРАХМАНОВ (Бухара)
Г.Ж. ЖАРЫЛКАСЫНОВА (Бухара)
А.Ш. ИНОЯТОВ (Ташкент)
Г.А. ИХТИЁРОВА (Бухара)
Ш.И. КАРИМОВ (Ташкент)
У.К. КАЮМОВ (Тошкент)
Ш.И. НАВРУЗОВА (Бухара)
А.А. НОСИРОВ (Ташкент)
А.Р. ОБЛОКУЛОВ (Бухара)
Б.Т. ОДИЛОВА (Ташкент)
Ш.Т. УРАКОВ (Бухара)

6 (92)

2026

Июнь

www.bsmi.uz
https://newdaymedicine.com
E: ndmuz@mail.ru
Тел: +99890 8061882

UDK 616.19-006.6:575.224.4

**SUT BEZI SARATONIDA YANGI AVLOD SEKVENSLASH (NGS) TEKSHIRUVINING
AFZALLIKLARI (adabiyotlar sharhi)**

¹Kurbonova Zumrad Chutbayevna e-mail: kzch.@gmail.com

¹Turobova Munajat Yo'ldosh qizi e-mail: munajatbotirova2@gmail.com

²Eganberdiyev G'ayrat Maxkambayevich e-mail: egamberdiev_gayrat@mail.ru ³

¹Toshkent Davlat Tibbiyot Universiteti, 100109 Toshkent, O'zbekiston Farobiy ko'chasi 2, Tel: +998781507825 E-mail: info@tdmu.uz

²Respublika Onkologiya va Radiologiya Ilmiy-amaliy Tibbiyot Markazi Toshkent viloyati filiali. Toshkent shahri, Olmazor tumani, Taxtapul Darvoza ko'chasi, 341-uy. Tel: +998 (71) 240-38-07

✓ **Rezyume**

Ushbu adabiyotlar sharhida sut bezi saratoni diagnostikasi, prognozini baholash va davolashni individuallashtirishda yangi avlod sekvenslash (Next-Generation Sequencing, NGS) texnologiyasining o'rnini tahlil qilindi. NGS bir vaqtning o'zida ko'plab genetik o'zgarishlarni aniqlash imkonini berib, o'simtaning molekulyar xususiyatlarini chuqur o'rganish, maqsadli terapiya uchun muhim biomarkerlarni aniqlash hamda irsiy saraton xavfini baholashga xizmat qiladi. Adabiyotlar tahlili NGS yordamida BRCA1, BRCA2, PIK3CA, TP53 va boshqa genlardagi mutatsiyalarni aniqlash davolash samaradorligini oshirish va bemorlar prognozini yaxshilashga yordam berishini ko'rsatdi. Shuningdek, suyuq biopsiya bilan integratsiyalashgan NGS texnologiyasi kasallikning dinamik monitoringi, minimal qoldiq kasallikni erta aniqlash va davolashga rezistent klonlarni kuzatishda katta istiqbolga ega. NGSning klinik amaliyotga keng joriy etilishi aniq onkologiya (precision oncology) rivojlanishining muhim omili bo'lib, kelajakda sun'iy intellekt va multi-omik texnologiyalar bilan uyg'unlashgan holda sut bezi saratonini boshqarish samaradorligini yanada oshirishi kutilmoqda.

Kalit so'zlar: sut bezi saratoni, yangi avlod sekvenslash, NGS, molekulyar diagnostika, genomika, maqsadli terapiya, BRCA1, BRCA2, PIK3CA, biomarkerlar, suyuq biopsiya, aniq onkologiya, irsiy saraton, mutatsiyalar, multi-omik tahlil.

**ADVANTAGES OF NEXT-GENERATION SEQUENCE (NGS) TESTING IN BREAST
CANCER (Literature Review)**

¹Kurbonova Zumrad Chutbayevna e-mail: kzch.@gmail.com

¹Turobova Munajat Yuldosh qizi e-mail: munajatbotirova2@gmail.com

²Eganberdiev Gayrat Makkambayevich e-mail: egamberdiev_gayrat@mail.ru ³

¹Tashkent State Medical University, 100109 Tashkent, Uzbekistan, 2 Farobiy Street, Tel: +998781507825 E-mail: info@tdmu.uz

²Republican Center for Oncology and Radiology Scientific and Practical Medicine, Tashkent Regional Branch. Tashkent city, Almazar district, Takhtapul Darvoza street, 341. Tel: +998 (71) 240-38-07

✓ **Resume**

This literature review analyzes the role of Next-Generation Sequencing (NGS) technology in the diagnosis, prognosis assessment, and individualization of treatment of breast cancer. NGS allows the simultaneous detection of multiple genetic alterations, allowing for in-depth study of the molecular characteristics of the tumor, identification of important biomarkers for targeted therapy, and assessment of the risk of hereditary cancer. Literature analysis has shown that the detection of mutations in BRCA1, BRCA2, PIK3CA, TP53, and other genes using NGS can help increase the effectiveness of treatment and improve the prognosis of patients. Also, NGS technology integrated with liquid biopsy has great promise for dynamic monitoring of the disease, early detection of minimal

residual disease, and monitoring of treatment-resistant clones. The widespread implementation of NGS in clinical practice is an important factor in the development of precision oncology, which is expected to further improve the effectiveness of breast cancer management in the future, combined with artificial intelligence and multi-omic technologies.

Keywords: *breast cancer, next-generation sequencing, NGS, molecular diagnostics, genomics, targeted therapy, BRCA1, BRCA2, PIK3CA, biomarkers, liquid biopsy, precision oncology, hereditary cancer, mutations, multi-omic analysis.*

ПРЕИМУЩЕСТВА ТЕСТИРОВАНИЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ СЛЕДУЮЩЕГО ПОКОЛЕНИЯ (NGS) ПРИ РАКЕ ГРУДИ (Обзор литературы)

¹Курбонова Зумрад Чутбаевна, электронная почта: kzch@gmail.com

¹Турובה Муножат Юлдош кизи, электронная почта: munojatbotirova2@gmail.com

²Эганбердиев Гайрат Маккамбаевич, электронная почта: egamberdiev_gayrat@mail.ru

¹Ташкентский государственный медицинский университет, Ташкент, 100109, Узбекистан, ул. Фаробий, 2, тел.: +998781507825, e-mail: info@tdmu.uz

²Республиканский центр онкологии и радиологии, научно-практической медицины, Ташкентский областной филиал. Город Ташкент, район Алмазар, улица Тахтапул Дарвоза, 341. Тел.: +998 (71) 240-38-07

✓ Резюме

В данном обзоре литературы анализируется роль технологии секвенирования нового поколения (NGS) в диагностике, оценке прогноза и индивидуализации лечения рака молочной железы. NGS позволяет одновременно выявлять множественные генетические изменения, что дает возможность углубленно изучать молекулярные характеристики опухоли, идентифицировать важные биомаркеры для таргетной терапии и оценивать риск наследственного рака. Анализ литературы показал, что выявление мутаций в генах BRCA1, BRCA2, PIK3CA, TP53 и других генах с помощью NGS может способствовать повышению эффективности лечения и улучшению прогноза пациентов. Кроме того, технология NGS, интегрированная с жидкостной биопсией, имеет большие перспективы для динамического мониторинга заболевания, раннего выявления минимальной остаточной болезни и мониторинга устойчивых к лечению клонов. Широкое внедрение секвенирования нового поколения (NGS) в клиническую практику является важным фактором развития прецизионной онкологии, которая, как ожидается, в будущем еще больше повысит эффективность лечения рака молочной железы в сочетании с искусственным интеллектом и мультиомическими технологиями.

Ключевые слова: *рак молочной железы, секвенирование нового поколения, NGS, молекулярная диагностика, геномика, таргетная терапия, BRCA1, BRCA2, PIK3CA, биомаркеры, жидкостная биопсия, прецизионная онкология, наследственный рак, мутации, мультиомический анализ.*

Dolzarbligi

S araton kasalligi hujayra genomida yuz beradigan chuqur molekulyar o'zgarishlar, shuningdek, hujayra proliferatsiyasi va apoptoz jarayonlarini nazorat qiluvchi reguliyator mexanizmlarning izdan chiqishi bilan xarakterlanadigan murakkab patologik holat bo'lib, bugungi kunda global sog'liqni saqlash tizimi uchun eng muhim muammolardan biri sifatida saqlanib qolmoqda. U dunyo miqyosida o'lim ko'rsatkichlari bo'yicha ikkinchi yetakchi sabablar qatoriga kiradi va uning epidemiologik yuklamasi yildan-yilga ortib bormoqda [5, 31]. So'nggi global statistik baholashlarga ko'ra, 2022-yilda dunyo bo'yicha taxminan 20 million yangi saraton holatlari qayd etilgan bo'lib, kasallik bilan bog'liq o'limlar soni 9,7 million atrofida bo'lgan. Shu bilan birga, saraton tashxisi qo'yilgan bemorlarning 53 milliondan ortig'i besh yillik omon qolish davrini boshdan kechirayotganligi qayd etiladi, bu esa kasallikning yuqori tarqalishi bilan bir qatorda uzoq muddatli klinik monitoring zarurligini ham ko'rsatadi. Saraton kasalligining global ahamiyati uning yuqori kasallanish va o'lim ko'rsatkichlari bilan bir qatorda, sog'liqni saqlash tizimlari rivojlanish darajasidagi tafovutlar bilan ham belgilanadi.

Inson taraqqiyoti indeksi (HDI) ko'rsatkichlari turlicha bo'lgan mamlakatlarda saratonni erta diagnostika qilish, samarali davolash va kuzatuv dasturlarini amalga oshirish imkoniyatlari bir xil emas. Ushbu nomutanosibliklar saraton yuklamasi va bemorlarning omon qolish ko'rsatkichlarida sezilarli farqlar yuzaga kelishiga sabab bo'ladi [4, 8]. Kasallikning uchrash chastotasi va o'lim ko'rsatkichlarining yuqoriligi qolayotgani yangi biomarkerlarni, erta tashxislash usullarini va individual davolash strategiyalarini ishlab chiqishni taqozo etmoqda [15, 25].

So'nggi o'n yillikda molekulyar diagnostika sohasida erishilgan eng muhim yutuqlardan biri – bu yangi avlod sekvenslash (Next-Generation Sequencing, NGS) texnologiyasining klinik amaliyotga keng joriy etilishidir. NGS o'sma to'qimasida yuzaga kelgan genetik o'zgarishlarni bir vaqtning o'zida, yuqori aniqlikda va keng qamrovda tahlil qilish imkonini berib, aniq onkologiya (precision oncology) tamoyillarini ro'yobga chiqarishda hal qiluvchi vosita sifatida e'tirof etilmoqda [13, 24]. Keyingi avlod sekvenslash usullari inson genetikasi hamda molekulyar darajadagi boshqaruv mexanizmlarini o'rganishda katta hajmdagi ma'lumotlar to'plamlarini shakllantirish uchun qo'llanilmoqda. Jumladan, genom bo'ylab olib boriladigan tadqiqotlar orqali bitta nukleotidli polimorfizmlarni (SNP) aniqlash, transkriptom tahlili va butun transkriptomni qamrab olgan tekshiruvlar yordamida kasalliklarning rivojlanishini kuzatish, shuningdek, mikrobiom darajasidagi keng qamrovli tahlillar orqali oziq-ovqat va kasalliklar o'rtasidagi bog'liqlik va o'zaro ta'sirlarni ochish mumkin [29]. Ushbu adabiyotlar sharhida NGSning sut bezi saratonida tashxis qo'yish, prognozni baholash, davolashni tanlash va kasallik monitoringidagi asosiy afzalliklari yoritiladi.

NGS texnologiyasining qisqacha tavsifi

NGS an'anaviy Sanger sekvenslash usulidan farqli ravishda massiv parallel sekvenslash tamoyiliga asoslanadi. Bunda millionlab DNK fragmentlari bir vaqtning o'zida o'qiladi, bu esa yuqori o'tkazuvchanlik, tezkor natija va nisbatan past xarajatni ta'minlaydi [19]. Bugungi kunda klinik amaliyotda keng qo'llanilayotgan Illumina platformalari qisqa o'qishli (75–300 bp) sekvenslash orqali yuqori aniqlikni (xatolik darajasi 0,1–0,6%) kafolatlaydi va ayniqsa formalin bilan fiksatsiya qilingan parafin blokларidan (FFPE) olingan degradatsiyaga uchragan DNK namunalarini tahlil qilish uchun juda mos keladi [28, 30]. Pacific Biosciences va Oxford Nanopore kabi uchinchi avlod platformalari esa uzun o'qishlar (10 kb dan ortiq) olish imkonini berib, strukturaviy variantlar va murakkab genomik qayta tuzilishlarni aniqlashda sezilarli ustunlikka ega [2, 16].

NGS yordamida turli darajadagi genomik tahlillarni amalga oshirish mumkin: butun genom sekvenslash (WGS), butun ekzom sekvenslash (WES), maqsadli gen panellari va butun transkriptom sekvenslash (RNA-Seq) [12]. Onkologiyada, ayniqsa sut bezi saratonida, yuzlab genlarni qamrab oluvchi maqsadli panellar klinik jihatdan ahamiyatli mutatsiyalarni tez va iqtisodiy jihatdan samarali aniqlash imkonini beradi [18]. Bundan tashqari, NGS o'smaning mutatsion yuklamasi (Tumor Mutational Burden, TMB), mikrosatellit beqarorligi (MSI) va gomologik rekombinatsiya yetishmovchiligi (HRD) kabi kompleks biomarkerlarni bir vaqtning o'zida baholashga qodir [34].

Sut bezi saratonida NGSning diagnostik afzalliklari

Molekulyar subtiplash va tasniflashni takomillashtirish. Sut bezi saratoni geterogen kasallik bo'lib, an'anaviy immunogistokimyoviy (IGH) markerlar asosida aniqlanadigan molekulyar subtipla (Luminal A, Luminal B, HER2-boyitilgan, bazalga o'xshash) klinik amaliyotda keng qo'llaniladi. Biroq ushbu tasnif o'smaning to'liq genomik murakkabligini aks ettirmaydi. NGS asosidagi genomik profillash sut bezi saratonining har bir subtipiga xos bo'lgan xarakterli mutatsion signaturalarni ochib beradi hamda kasallikning biologik xulq-atvorini chuqurroq tushunish imkonini beradi [23].

Ko'p genli testlar va prognostik signaturalar. An'anaviy bir genli testlardan farqli o'laroq, NGS bir tahlilda yuzlab genlarni qamrab oladi. Bu xususiyat ko'pgenli prognostik signaturalarni to'ldirish yoki ularning o'rnini bosish imkonini beradi. NGS orqali olingan ma'lumotlar bemorning individual xavf darajasini aniqroq stratifikatsiya qilishga xizmat qiladi va ortiqcha davolash (overtreatment) yoki yetarli darajada davolamaslik (undertreatment) holatlarini kamaytiradi [22]. Shuningdek, NGS patologlarga morfologik topilmalar bilan bir qatorda molekulyar o'zgarishlarni birgalikda baholash imkonini berib, ayniqsa murakkab differensial diagnostik holatlarda qaror qabul qilishni osonlashtiradi [23].

Terapevtik nishonlarni aniqlashdagi afzalliklari

Maqsadli terapiya uchun biomarkerlar. NGSning eng muhim klinik afzalliklaridan biri – davolash uchun nishon bo‘la oladigan genetik o‘zgarishlarni aniqlashdir. Yevropa Tibbiy Onkologiya Jamiyati (ESMO) tomonidan ishlab chiqilgan ESCAT (ESMO Scale for Clinical Actionability of Molecular Targets) shkalasiga ko‘ra, sut bezi saratonida eng yuqori isbot darajasiga ega uchta genomik o‘zgarish mavjud: *ERBB2* (HER2) amplifikatsiyasi, *PIK3CA* mutatsiyalari hamda *BRCA1* va *BRCA2* genlarining germinal mutatsiyalari [20]. NGS ushbu barcha biomarkerlarni bitta testda aniqlash imkoniyatiga ega. Keyingi avlod sekvenslash texnologiyasi *BRCA* bilan bog‘liq bo‘lgan yangi genlarni aniqlashda samarali usul bo‘lib, bu erta tashxis qo‘yish, oilaviy saraton tarixi mavjud bo‘lgan bemorlarni maslahat berish, skrining va kuzatuvni tashkil etish hamda xavfni kamaytirish strategiyasini ishlab chiqish imkonini beradi [13]. *BRCA1* va *BRCA2* germinal mutatsiyalari esa PARP ingibitorlari (olaparib, talazoparib) bilan davolash uchun asos bo‘lib xizmat qiladi. OlympiA tadqiqotida ad‘yuvant olaparib *BRCA* mutatsiyali erta bosqichli sut bezi saratonida invaziv kasalliksiz yashov ko‘rsatkichini 77,1% dan 85,9% gacha oshirgan [33]. Shuningdek, BROCADE-3 tadqiqotida veliparib metastatik bosqichda samarali ekanligi ko‘rsatilgan [9]. NGS aynan ushbu mutatsiyalarni yuqori sezgirlikda aniqlab, bemorlarni to‘g‘ri davolashga yo‘naltirish imkonini beradi.

Keng qamrovli genomik profillash va yangi imkoniyatlar. Maqsadli gen panellari orqali amalga oshiriladigan keng qamrovli genomik profillash (Comprehensive Genomic Profiling, CGP) yordamida yuzlab genlarda klinik ahamiyatga ega variantlar aniqlanishi mumkin [35]. CGP kam uchraydigan, ammo davolash uchun nishon bo‘la oladigan mutatsiyalarni (masalan, *AKT1*, *ESR1*, *ERBB2* mutatsiyalari) topish imkonini beradi. Bu ayniqsa davolashga chidamlilik rivojlangan metastatik bosqichda muhim ahamiyat kasb etadi. Masalan, *ESR1* mutatsiyalari endokrin terapiyaga rezistentlikda kuzatilib, ularning aniqlanishi davolash taktikasini o‘zgartirishga olib keladi [11]. Bundan tashqari, NGS orqali o‘smaning mutatsion yuklamasi (TMB) va mikrosatellit beqarorligi (MSI) holatini baholash immunoterapiyaga nomzod bemorlarni tanlashda qo‘shimcha qiymat yaratadi [21].

HRD va PARP ingibitorlari. Gomologik rekombinatsiya yetishmovchiligi (HRD) nafaqat **BRCA1/2** mutatsiyalari, balki boshqa genlardagi buzilishlar tufayli ham yuzaga kelishi mumkin. NGS asosidagi sayoz butun genom sekvenslash (shallow WGS) maxsus algoritmlar yordamida HRD holatini baholash imkonini beradi. Ushbu yondashuv “shallowHRD” testi sifatida tanilgan bo‘lib, u PARP ingibitorlaridan foyda ko‘rish imkonini beradi bo‘lgan bemorlarni *BRCA* statusidan qat‘iy nazar aniqlashda istiqbolli vosita hisoblanadi [10]. Bu esa terapevtik imkoniyatlarni kengaytirishga xizmat qiladi.

Suyuq biopsiya va kasallik monitoringidagi afzalliklari

Suyuq biopsiya – qonda yoki boshqa biologik suyuqliklarda mavjud bo‘lgan aylanma o‘sma DNKsi (circulating tumor DNA, ctDNA) va boshqa biomarkerlarni tahlil qilish orqali o‘smanni noinvaziv tarzda baholash usuli bo‘lib, NGS bilan birgalikda uning klinik qiymati yanada ortadi [14]. An‘anaviy to‘qima biopsiyasidan farqli o‘laroq, suyuq biopsiyaning afzalliklari beqiyos: u invaziv emas, asoratlar xavfi past va tez-tez namuna olish imkoniyatini yaratadi, bu esa kasallikning dinamik kuzatuvini olib borishda juda muhimdir [27]. Ushbu usul NGS bilan birgalikda qo‘llanilganda, o‘sma hujayralarining geterogenligi bilan bog‘liq muammoni bartaraf etishga yordam beradi, chunki u turli o‘sma o‘choqlaridan chiqqan genetik materialni o‘z ichiga oladi hamda dori vositalariga qarshilik mexanizmlarini – jumladan, ilgari ma‘lum bo‘lmagan qarshilik turlarini ham – erta bosqichda aniqlash imkonini beradi [1].

Sut bezi saratonida suyuq biopsiyaning eng muhim qo‘llanmalaridan biri – davolashga javobni real vaqt rejimida kuzatishdir. ctDNA ning qisqa yarim parchalanish davri (taxminan 16 daqiqa – 2,5 soat) tufayli u o‘sma dinamikasini aks ettiruvchi ideal biomarker hisoblanadi [3]. Shuningdek, suyuq biopsiya maqsadli mutatsiyalarni aniqlash, davolashga bo‘lgan javobni kuzatish, minimal qoldiq kasallikni (minimal residual disease, MRD) ko‘pincha radiologik tekshiruvlardan bir necha hafta oldinroq aniqlash, kasallikning qaytalanishi hamda rezistent subklonlarning paydo bo‘lishini qayd etish uchun qo‘llaniladi. Bu esa real vaqt rejimida davolash strategiyasini moslashtirish imkonini beradi [6]. Ushbu

imkoniyatlar NGSni metastatik va erta bosqichli sut bezi saratonida kasallik monitoringi uchun ajralmas texnologiyaga aylantirmoqda.

Iqtisodiy samaradorlik va klinik qo'llanmalar

NGSning birlamchi narxi yuqori bo'lishiga qaramay, uzoq muddatli istiqbolda u iqtisodiy jihatdan samarali bo'lishi mumkin. Sekvenslash xarajatlarining doimiy pasayishi va bitta testda ko'plab biomarkerlarni aniqlash imkoniyati bir nechta ketma-ket testlarga bo'lgan ehtiyojni kamaytiradi, vaqt va moddiy resurslarni tejaydi [26, 32]. Ayniqsa, samarasiz davolash usullaridan qochish va to'g'ri bemorga to'g'ri dori tanlash orqali NGS umumiy sog'liqni saqlash xarajatlarini kamaytirishi kutilmoqda.

Xalqaro klinik yo'riqnomalar NGSni sut bezi saratonida keng joriy etishni qo'llab-quvvatlamogda. Amerika Klinik Onkologiya Jamiyati (ASCO) ilg'or yoki metastatik qattiq o'smalarda, jumladan sut bezi saratonida, genomik testlardan diagnostik va prognostik maqsadlarda foydalanishni tavsiya etadi [7]. Yevropa Tibbiy Onkologiya Jamiyati (ESMO) esa *PIK3CA* mutatsiyasi, *ERBB2* amplifikatsiyasi va **BRCA1/2** germinal mutatsiyalarini aniqlash uchun NGSni birinchi darajali vosita sifatida belgilagan [21]. Shuningdek, Osiyo-Tinch okeani onkologiya dori vositalarini rivojlantirish konsortsiumi (APODDC) mintaqaviy xususiyatlarni hisobga olgan holda metastatik saratonli Osiyo bemorlari uchun alohida NGS qo'llanmasini ishlab chiqqan [17]. Ushbu tavsiyalar NGSning bugungi kunda standart tibbiy amaliyotning ajralmas qismiga aylanganligidan dalolat beradi.

Xulosa

Yangi avlod sekvenslash texnologiyasi sut bezi saratonini diagnostikasi va davolashida misli ko'rilmagan afzalliklarni taqdim etmoqda. U bir vaqtning o'zida yuzlab genetik o'zgarishlarni aniqlash, molekulyar subtiplarni aniqlashtirish, davolash uchun nishon bo'la oladigan mutatsiyalarni topish, irsiy xavfni baholash va kasallikni noinvaziv monitoring qilish imkonini beradi. Ayniqsa, *PIK3CA*, **BRCA1/2** kabi maqsadli terapiya biomarkerlarini aniqlashdagi roli bemorlar prognozini sezilarli darajada yaxshilagan. Suyuq biopsiya bilan integratsiyasi real vaqt rejimida kasallik dinamikasini kuzatishga, minimal qoldiq kasallikni erta aniqlashga va rezistent subklonlar paydo bo'lishini qayd etishga imkon yaratmoqda. Garchi yuqori boshlang'ich xarajat, ma'lumotlarni standartlashtirish hamda talqin qilishdagi qiyinchiliklar kabi muammolar mavjud bo'lsa-da, NGSning klinik amaliyotga tobora keng joriy etilishi aniq onkologiya davrini yangi bosqichga olib chiqdi. Kelgusida sun'iy intellekt, bir hujayrali sekvenslash va multi-omik yondashuvlar bilan uyg'unlashgan holda NGS sut bezi saratoniga qarshi kurashda yanada kuchliroq vosita bo'lib xizmat qilishi shubhasiz.

ADABIYOTLAR RO'YXATI:

1. Aggarwal C, Thompson JC, Black TA, Katz SI, Fan R, Yee SS, et al. Clinical implications of plasma-based genotyping with the delivery of personalized therapy in metastatic non-small cell lung cancer. *JAMA Oncol.* 2019;5(2):173-180. doi:10.1001/jamaoncol.2018.4305.
2. Amarasinghe SL, Su S, Dong X, Zappia L, Ritchie ME, Gouil Q. Opportunities and challenges in long-read sequencing data analysis. *Genome Biol.* 2020;21(1):30. doi:10.1186/s13059-020-1935-5.
3. Aredo JV, Jamali A, Zhu J, Heater N, Wakelee HA, Vaklavas C, et al. Liquid biopsy approaches for cancer characterization, residual disease detection, and therapy monitoring. *Am Soc Clin Oncol Educ Book.* 2025;45:e481114. doi:10.1200/EDBK_481114.
4. Bizuayehu HM, Ahmed KY, Kibret GD, Dadi AF, Belachew SA, Bagade T, et al. Global disparities of cancer and its projected burden in 2050. *JAMA Netw Open.* 2024;7(11):e2443198. doi:10.1001/jamanetworkopen.2024.43198.
5. Bray F, Laversanne M, Sung H, Ferlay J, Siegel RL, Soerjomataram I, et al. Global cancer statistics 2022: GLOBOCAN estimates of incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries. *CA Cancer J Clin.* 2024;74(3):229-263. doi:10.3322/caac.21834.
6. Chae YK, Oh MS. Detection of minimal residual disease using ctDNA in lung cancer: Current evidence and future directions. *J Thorac Oncol.* 2019;14:16-24.
7. Chakravarty D, Johnson A, Sklar J, Lindeman NI, Moore K, Ganesan S, et al. Somatic genomic testing in patients with metastatic or advanced cancer: ASCO provisional clinical opinion. *J Clin Oncol.* 2022;40(11):1231-1258. doi:10.1200/JCO.21.02767.

8. Chou CY, Shen TT, Wang WC, Wu MP. Favorable breast cancer mortality-to-incidence ratios of countries with good human development index rankings and high health expenditures. *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2024;63(4):527-531. doi:10.1016/j.tjog.2024.05.007.
9. Diéras V, Han HS, Kaufman B, Wildiers H, Friedlander M, Ayoub JP, et al. Veliparib with carboplatin and paclitaxel in BRCA-mutated advanced breast cancer (BROCADE3): a randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial. *Lancet Oncol*. 2020;21(10):1269-1282. doi:10.1016/S1470-2045(20)30447-2.
10. Eeckhoutte A, Houy A, Manié E, Reverdy M, Bièche I, Marangoni E, et al. ShallowHRD: detection of homologous recombination deficiency from shallow whole genome sequencing. *Bioinformatics*. 2020;36(12):3888-3889. doi:10.1093/bioinformatics/btaa393.
11. Gennari A, André F, Barrios CH, Cortes J, de Azambuja E, DeMichele A, et al. ESMO Clinical Practice Guideline for the diagnosis, staging and treatment of patients with metastatic breast cancer. *Ann Oncol*. 2021;32(12):1475-1495. doi:10.1016/j.annonc.2021.09.019.
12. Isaic A, Motofelea N, Hoinoiu T, Motofelea AC, Leancu IC, Stan E, et al. Next-generation sequencing: A review of its transformative impact on cancer diagnosis, treatment, and resistance management. *Diagnostics (Basel)*. 2025;15(19):2425. doi:10.3390/diagnostics15192425.
13. Kamps R, Brandão RD, van den Bosch BJ, Paulussen AD, Xanthoulea S, Blok MJ, Romano A. Next-generation sequencing in oncology: genetic diagnosis, risk prediction and cancer classification. *Int J Mol Sci*. 2017;18(2):308. doi:10.3390/ijms18020308.
14. Khansari N. AI machine learning improves personalized cancer therapies. *Aust Med J*. 2024;17:1166-1173.
15. Litton JK, Burstein HJ, Turner NC. Molecular testing in breast cancer. *Am Soc Clin Oncol Educ Book*. 2019;39:e1-e7. doi:10.1200/EDBK_237715.
16. Logsdon GA, Vollger MR, Eichler EE. Long-read human genome sequencing and its applications. *Nat Rev Genet*. 2020;21(10):597-614. doi:10.1038/s41576-020-0236-x.
17. Loong HH, Shimizu T, Prawira A, et al. Recommendations for the use of next-generation sequencing in patients with metastatic cancer in the Asia-Pacific region: a report from the APODDC working group. *ESMO Open*. 2023;8(4):101586. doi:10.1016/j.esmoop.2023.101586.
18. Malapelle U, Pepe F, Pisapia P, Sgariglia R, Nacchio M, Barberis M, et al. TargetPlex FFPE-Direct DNA Library Preparation Kit for SiRe NGS panel: an international performance evaluation study. *J Clin Pathol*. 2022;75(6):416-421. doi:10.1136/jclinpath-2021-207770.
19. Mandlik JS, Patil AS, Singh S. Next-generation sequencing (NGS): platforms and applications. *J Pharm Bioallied Sci*. 2024;16(Suppl 1):S41-S45. doi:10.4103/jpbs.jpbs_1082_23.
20. Mateo J, Chakravarty D, Dienstmann R, Jezdic S, Gonzalez-Perez A, Lopez-Bigas N, et al. A framework to rank genomic alterations as targets for cancer precision medicine: the ESMO Scale for Clinical Actionability of molecular Targets (ESCAT). *Ann Oncol*. 2018;29(9):1895-1902. doi:10.1093/annonc/mdy263.
21. Mosele F, Remon J, Mateo J, Westphalen CB, Barlesi F, Lolkema MP, et al. Recommendations for the use of next-generation sequencing (NGS) for patients with metastatic cancers: a report from the ESMO Precision Medicine Working Group. *Ann Oncol*. 2020;31(11):1491-1505. doi:10.1016/j.annonc.2020.07.014.
22. Najjar S, Allison KH. Updates on breast biomarkers. *Virchows Arch*. 2022;480(1):163-176. doi:10.1007/s00428-021-03188-6.
23. Nourieh M, Vibert R, Saint-Ghislain M, Cyrta J, Vincent-Salomon A. Next-generation sequencing in breast pathology: real impact on routine practice over a decade since its introduction. *Histopathology*. 2023;82(1):162-169. doi:10.1111/his.14792.
24. Qin D. Next-generation sequencing and its clinical application. *Cancer Biol Med*. 2019;16(1):4-5. doi:10.20892/j.issn.2095-3941.2018.0055.
25. Sauter ER. Reliable biomarkers to identify new and recurrent cancer. *Eur J Breast Health*. 2017;13(4):162-167. doi:10.5152/ejbh.2017.3694.
26. Schwarze K, Buchanan J, Taylor JC, Wordsworth S. Are whole-exome and whole-genome sequencing approaches cost-effective? A systematic review of the literature. *Genet Med*. 2018;20(10):1122-1130. doi:10.1038/gim.2017.247.

27. Semenkovich NP, Szymanski JJ, Earland N, Chauhan PS, Pellini B, Chaudhuri AA. Genomic approaches to cancer and minimal residual disease detection using circulating tumor DNA. *J Immunother Cancer*. 2023;11(6):e006284. doi:10.1136/jitc-2022-006284.
28. Slatko BE, Gardner AF, Ausubel FM. Overview of next-generation sequencing technologies. *Curr Protoc Mol Biol*. 2018;122(1):e59. doi:10.1002/cpmb.59.
29. Stark Z, Dolman L, Manolio TA, et al. Integrating genomics into healthcare: a global responsibility. *Am J Hum Genet*. 2019;104(1):13-20. doi:10.1016/j.ajhg.2018.11.014.
30. Stoler N, Nekrutenko A. Sequencing error profiles of Illumina sequencing instruments. *NAR Genom Bioinform*. 2021;3(1):lqab019. doi:10.1093/nargab/lqab019.
31. Sung H, Ferlay J, Siegel RL, Laversanne M, Soerjomataram I, Jemal A, Bray F. Global cancer statistics 2020: GLOBOCAN estimates of incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries. *CA Cancer J Clin*. 2021;71(3):209-249. doi:10.3322/caac.21660.
32. Tan O, Shrestha R, Cunich M, Schofield DJ. Application of next-generation sequencing to improve cancer management: A review of the clinical effectiveness and cost-effectiveness. *Clin Genet*. 2018;93(3):533-544. doi:10.1111/cge.13108.
33. Tutt ANJ, Garber JE, Kaufman B, Viale G, Fumagalli D, Rastogi P, et al. Adjuvant olaparib for patients with BRCA1- or BRCA2-mutated breast cancer. *N Engl J Med*. 2021;384(25):2394-2405. doi:10.1056/NEJMoa2105215.
34. Volders PJ, Aftimos P, Dedeurwaerdere F, Martens G, Canon JL, Beniuga G, et al. A nationwide comprehensive genomic profiling and molecular tumor board platform for patients with advanced cancer. *NPJ Precis Oncol*. 2025;9(1):66. doi:10.1038/s41698-025-00829-7.
35. Zhao S, Zhang Z, Zhan J, Zhao X, Chen X, Xiao L, et al. Utility of comprehensive genomic profiling in directing treatment and improving patient outcomes in advanced non-small cell lung cancer. *BMC Med*. 2021;19(1):223. doi:10.1186/s12916-021-02089-6.

Qabul qilingan sana 20.05.2026