



ДИАГНОСТИКА ПО ВИДАМ РАКА

# Меланома

## Диагностический маршрут: материал, морфология, ИГХ, FISH и молекулярные исследования

### ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ

Понятно о подтверждении диагноза и выборе исследования.

### ДЛЯ ВРАЧЕЙ

Материал, последовательность тестов и ключевые клинические вопросы.

### Главный принцип

Сначала подтверждают морфологический диагноз. Дополнительные ИГХ, FISH/ISH, ПЦР и NGS выбирают по типу опухоли, стадии, доступному материалу и конкретному клиническому вопросу. Один тест не заменяет весь диагностический маршрут.

Информационный материал. Не устанавливает диагноз, не назначает лечение и не заменяет решение онколога, гематолога, патоморфолога или молекулярного консилиума.

# Меланома

Меланома развивается из меланоцитов и имеет кожные, слизистые, увеальные и другие варианты. Локализация влияет на вероятные драйверы и выбор панели.

## Почему морфология — первый шаг

КТ, МРТ, ПЭТ/КТ и УЗИ показывают локализацию и распространённость процесса, но в большинстве солидных опухолей окончательный тип определяется по клеткам и ткани. Патоморфолог оценивает архитектуру, цитологию, инвазию, степень дифференцировки и выбирает дополнительные методы. Неправильно начинать широкое молекулярное тестирование, если морфологический диагноз ещё не установлен.

## Диагностический маршрут

|                                         |                                                                                                        |
|-----------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>1. Получение материала</b>           | Эксцизия или кор-биопсия FFPE; для системных биомаркеров предпочтительна актуальная ткань метастаза    |
| <b>2. Морфологическое подтверждение</b> | Подтверждение меланомы и подтипа; для кожной первичной опухоли — Breslow и изъязвление                 |
| <b>3. Уточняющие маркеры</b>            | SOX10, S100, Melan-A, HMB45, по ситуации PRAME и дифференциальные маркеры                              |
| <b>4. Молекулярный этап</b>             | BRAF для соответствующей кожной меланомы; NRAS, KIT, NF1 и NGS; для увеальной формы нужен другой набор |

# ИГХ и специальные методы

ИГХ выявляет белки в опухолевых клетках. Она помогает подтвердить происхождение опухоли, различить морфологически похожие заболевания, определить подтип и часть предиктивных биомаркеров. Панель должна формироваться по морфологической гипотезе: большое количество маркеров без клинического вопроса расходует материал и может затруднить интерпретацию.

## 2. Морфологическое подтверждение

Подтверждение меланомы и подтипа; для кожной первичной опухоли — Breslow и изъязвление

## Что даёт иммуногистохимия

SOX10, S100, Melan-A, HMB45, по ситуации PRAME и дифференциальные маркеры

КТ, МРТ, ПЭТ/КТ и УЗИ показывают локализацию и распространённость процесса, но в большинстве солидных опухолей окончательный тип определяется по клеткам и ткани. Патоморфолог оценивает архитектуру, цитологию, инвазию, степень дифференцировки и выбирает дополнительные методы. Неправильно начинать широкое молекулярное тестирование, если морфологический диагноз ещё не установлен.

# Молекулярные исследования

## Молекулярные исследования

BRAF для соответствующей кожной меланомы; NRAS, KIT, NF1 и NGS; для увеальной формы нужен другой набор

## Когда нужны FISH / ISH

FISH/ISH применяют, когда необходимо подтвердить амплификацию, делецию или перестройку конкретного гена/локуса. Это не универсальная замена NGS: метод особенно полезен, когда существует чёткий диагностический или предиктивный вопрос и известна искомая мишень.

## Что даёт NGS

NGS одновременно исследует множество генов и может выявлять точечные варианты, небольшие вставки/делеции, изменения числа копий и, при подходящем дизайне, генные слияния. Но ценность панели определяется не количеством генов, а тем, соответствует ли она конкретной опухоли, материалу и клинической задаче.

## Соматические и наследственные изменения — не одно и то же

Соматические изменения присутствуют в опухоли и возникают в течение жизни. Герминальные варианты присутствуют с рождения и могут иметь значение для родственников. Опухолевый NGS иногда обнаруживает вариант, подозрительный на наследственный, но подтверждать его нужно отдельным герминальным исследованием в подходящем образце и с генетическим консультированием.

При множественных меланомах, раке поджелудочной железы или семейном анамнезе обсуждают герминальное тестирование

# Как выбрать исследование

|                                                  |                                                                                                                                     |
|--------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Диагноз ещё не подтверждён</b>                | Начинают с морфологии: гистология, цитология или исследование крови/костного мозга — в зависимости от заболевания.                  |
| <b>Нужно уточнить происхождение или подтип</b>   | Патоморфолог выбирает целевую ИГХ-панель. Не следует заказывать большой набор маркеров без морфологической гипотезы.                |
| <b>Результат может изменить лечение</b>          | Обсуждают валидированный одиночный тест, FISH/ISH или подходящую NGS-панель. Выбор зависит от действующих клинических рекомендаций. |
| <b>Есть молодой возраст или семейный анамнез</b> | Нужна консультация по наследственному тестированию. Анализ крови на герминальные варианты не равен исследованию опухоли.            |

## Как правильно выбрать NGS-панель

- Сначала сформулировать клинический вопрос: диагноз, прогноз, поиск биомаркера или механизм резистентности.
- Уточнить морфологический тип и стадию: одинаковая панель не подходит всем опухолям.
- Проверить, какие классы изменений должна видеть панель: SNV/indel, CNV, fusion и другие.
- Оценить качество и количество опухоли в блоке; при малом материале приоритеты определяют заранее.
- Широкая панель имеет смысл, если её результат способен повлиять на дальнейшее обследование или обсуждение лечения.

# Какой материал нужен

## Какой материал нужен

Эксцизия или кор-биопсия FFPE; для системных биомаркеров предпочтительна актуальная ткань метастаза

## Почему качество материала критично

Фиксация, декальцинация, процент опухолевых клеток, некроз и количество ткани напрямую влияют на ИГХ и молекулярные тесты. Перед NGS патоморфолог выбирает наиболее репрезентативный блок и оценивает опухолевую клеточность. Для RNA/fusion-анализа особенно важно сохранить нуклеиновую кислоту.

## Если материала мало

Не следует выполнять все тесты подряд. Лаборатория и лечащий врач определяют приоритет: подтверждение морфологии, обязательные биомаркеры, затем расширенное профилирование. Иногда повторная биопсия информативнее попытки получить множество недостоверных результатов из истощённого блока.

- Патоморфологическое заключение и все предыдущие результаты
- Парафиновый блок и окрашенные/неокрашенные стёкла либо другой согласованный материал
- Клинический диагноз, локализация, стадия, проведённое лечение

# Вопросы, которые врач должен указать в направлении

- Какой диагноз или происхождение опухоли необходимо подтвердить?
- Какова стадия, локализация первичной опухоли и место взятия материала?
- Какое лечение уже проводилось и есть ли прогрессирование/рецидив?
- Какие ИГХ, FISH, ПЦР или NGS уже выполнены?
- Какой результат потенциально изменит дальнейшую клиническую тактику?

## Что полезно знать пациенту

- Не заказывайте «самую большую панель» без обсуждения с врачом и лабораторией.
- Сохраняйте копии патоморфологического заключения и молекулярных результатов.
- Уточняйте, где находится ваш парафиновый блок и достаточно ли в нём опухоли.
- Если речь идёт о наследственном риске, опухолевый тест и анализ наследственных вариантов — разные исследования.
- Результат биомаркера интерпретируется вместе со стадией, состоянием пациента и предыдущим лечением.

### Главный принцип

Сначала подтверждают морфологический диагноз. Дополнительные ИГХ, FISH/ISH, ПЦР и NGS выбирают по типу опухоли, стадии, доступному материалу и конкретному клиническому вопросу. Один тест не заменяет весь диагностический маршрут.

# Какие исследования можно обсудить с врачом

Это варианты из каталога CELL DIGITAL LABORATORY, соответствующие данному направлению. Это не автоматическое назначение: окончательный выбор зависит от морфологии, стадии, предыдущего лечения, материала и конкретного клинического вопроса.

| <b>I0097</b>        | IHC Extended Panel<br>Комплексное диагностическое ИГХ с расширенным подбором антител для верификации гистологического диагноза и определения гистогенеза опухоли по показаниям. Не означает обязательное применение всех антител каждому пациенту. |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>P0028</b>        | BRAF V600E PCR<br>Специализированная опухолевая панель; обычно предпочтительнее общей панели, если клиническая задача совпадает с её составом.                                                                                                     |
| <b>NGS008</b>       | 161-gene OCAV3<br>Расширенное молекулярное профилирование, когда результат способен изменить дальнейшую клиническую тактику.                                                                                                                       |
| <b>NGS009 I0032</b> | 546-gene OCA Plus + MSI/TMB/HRR + PD-L1<br>Максимально широкое профилирование при обоснованной клинической задаче; не является обязательным для каждого пациента.                                                                                  |
| <b>NGS010</b>       | Oncomine Tumor Mutation Load (TMB)<br>Оценка мутационной нагрузки опухоли по специальным показаниям; TMB не заменяет другие обязательные биомаркеры.                                                                                               |
| <b>NGS020</b>       | Hereditary Cancer Panel (germline)<br>Герминальное/наследственное исследование по личному и семейному анамнезу, желательно после генетической оценки.                                                                                              |

## Как выбирать PD-L1

В CELL DIGITAL доступны 22C3, 28-8, SP142 и SP263. В направлении необходимо указывать клон: внутренние коды I0032 и P0151 используются более чем для одного клона. Assay, scoring (TPS/CPS/TC/IC) и cut-off выбирают по конкретному препарату, опухоли, линии терапии и действующей локальной инструкции. Клоны и системы оценки нельзя автоматически считать взаимозаменяемыми.

Важно: NGS008 и NGS009 не означают, что каждому пациенту нужны 161 или 546 генов. Широкую панель выбирают, когда её результат способен ответить на реальный клинический вопрос.

# Перед обращением в лабораторию

- Патоморфологическое заключение и все предыдущие результаты
- Парафиновый блок и окрашенные/неокрашенные стёкла либо другой согласованный материал
- Клинический диагноз, локализация, стадия, проведённое лечение
- Чёткий вопрос: подтвердить происхождение, определить биомаркер или выбрать молекулярную панель

## Главный принцип

Сначала подтверждают морфологический диагноз. Дополнительные ИГХ, FISH/ISH, ПЦР и NGS выбирают по типу опухоли, стадии, доступному материалу и конкретному клиническому вопросу. Один тест не заменяет весь диагностический маршрут.

## Основные источники

- National Cancer Institute: <https://www.cancer.gov/types/skin/melanoma>
- NCI, Biomarker Testing for Cancer Treatment: <https://www.cancer.gov/about-cancer/treatment/types/biomarker-testing-cancer-treatment>
- College of American Pathologists, Current Cancer Protocols: <https://www.cap.org/protocols-and-guidelines/cancer-protocols/current-cancer-protocols/>
- ASCO Guidelines: <https://www.asco.org/guidelines>
- ASCO/CAP, MMR/MSI Testing Guideline Endorsement: <https://ascopubs.org/doi/10.1200/JCO.22.02462>
- FDA, Cleared or Approved Companion Diagnostic Devices: <https://www.fda.gov/medical-devices/in-vitro-diagnostics/list-cleared-or-approved-companion-diagnostic-devices-in-vitro-and-imaging-tools>
- WHO Classification of Tumours: <https://tumourclassification.iarc.who.int/>

Версия 1.0 · август 2026

Информационный материал. Не устанавливает диагноз, не назначает лечение и не заменяет решение онколога, гематолога, патоморфолога или молекулярного консилиума.

CELL DIGITAL LABORATORY · +998 33 566 65 33 · [udity2@gmail.com](mailto:udity2@gmail.com) · [www.celldigitallab.uz](http://www.celldigitallab.uz)