



ДИАГНОСТИКА ПО ВИДАМ РАКА

Саркомы костей и мягких тканей

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.

Саркомы костей и мягких тканей

Саркомы — большая группа редких опухолей с разным происхождением. Диагноз часто требует экспертной морфологии, направленной ИГХ и выявления характерной перестройки или амплификации.

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

1. Получение материала	Кор-биопсия с данными локализации и визуализации; по возможности FFPE плюс свежий материал; избегать повреждающей декальцинации
2. Морфологическое подтверждение	Определяют линию дифференцировки и степень, сопоставляя возраст, локализацию и снимки
3. Уточняющие маркеры	Целевая панель: desmin/myogenin, STAT6, MDM2/CDK4, S100/SOX10, ERG и другие по морфологии
4. Молекулярный этап	FISH/RT-PCR или RNA-NGS для EWSR1, SS18, FOXO1 и других fusion; MDM2 amplification; DNA/RNA NGS

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

Определяют линию дифференцировки и степень, сопоставляя возраст, локализацию и снимки

Что даёт иммуногистохимия

Целевая панель: desmin/myogenin, STAT6, MDM2/CDK4, S100/SOX10, ERG и другие по морфологии

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

FISH/RT-PCR или RNA-NGS для EWSR1, SS18, FOXO1 и других fusion; MDM2 amplification; DNA/RNA NGS

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.

У молодых пациентов и при отдельных саркомах обсуждают TP53, RB1 и другие синдромы

Как выбрать исследование

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

Кор-биопсия с данными локализации и визуализации; по возможности FFPE плюс свежий материал; избегать повреждающей декальцинации

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.

I0097	IHC Extended Panel 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.
U0330	UNI NGS Sarcoma Panel Специализированная опухолевая панель; обычно предпочтительнее общей панели, если клиническая задача совпадает с её составом.
U0330 I0032	UNI NGS Sarcoma Panel + PD-L1 PD-L1 выполняют только с подходящим клоном, системой оценки и cut-off для конкретного препарата и показания.
NGS277	UniFusion Seq - all fusions Поиск генных слияний/перестроек; особенно полезен для fusion-driven опухолей.
F0044	EWSR1 rearrangement FISH Точечное FISH-исследование для подтверждения конкретной амплификации/перестройки при соответствующей морфологии.
F0064	SS18 rearrangement FISH Точечное FISH-исследование для подтверждения конкретной амплификации/перестройки при соответствующей морфологии.
F0203	FOXO1 rearrangement FISH Точечное FISH-исследование для подтверждения конкретной амплификации/перестройки при соответствующей морфологии.
NGS008 / NGS009 I0032	161- / 546-gene broad panels Расширенное молекулярное профилирование, когда результат способен изменить дальнейшую клиническую тактику.

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/soft-tissue-sarcoma>
- 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 · www.celldigitallab.uz