

Динамика

С учётом фармакогенетических особенностей генотипа пациента были проведены замены – в антикоагулянтной терапии: Варфарин на Ксарелто (ривароксабан); в антиагрегантной терапии: аспирин и плавикс заменены на Трентал (пентоксифиллин), Эффиент (прасугрел); в терапии статинами: Липримар (аторвастатин) был заменён на Лескол (флувастатин). После изменения фармакотерапии за прошедшие 10 месяцев ухудшения состояния пациента (по данным дуплексного сканирования сосудов н. к. и субъективно) – не отмечено.

Заключение

Персонализированный подход с генотипированием пациента позволяет: таргетно мониторировать риск развития тромбоза и атеросклероза; проводить обоснованную коррекцию фармакотерапии (выбор препарата с наименьшим риском развития нежелательных лекарственных реакций), что позволяет избежать развития осложнений, увеличить комплаентность и эффективность лечения.

Редкий случай синовиальной саркомы лёгкого

Сендерович А. И.¹, Горбань Н. А.¹, Андриенко И. И.²

¹ – Федеральное государственное бюджетное учреждение «Центральная клиническая больница с поликлиникой» Управления делами Президента Российской Федерации, Москва, Россия

² – Государственное автономное учреждение здравоохранения Московской области «Клинская областная больница», Клин, Россия

Ключевые слова: синовиальная саркома лёгкого

Для цитирования:

Сендерович А. И., Горбань Н. А., Андриенко И. И. Редкий случай синовиальной саркомы лёгкого. *Фармакогенетика и фармакогеномика*. 2021;(2):27-28. (In Russ). <https://doi.org/10.37489/2588-0527-2021-2-27-28>

Описание пациента

Пациентка К., 21 год. В июле 2021 года при прохождении профосмотра с помощью флюорографии выявлено образование правой половины грудной клетки. На последующем РКТ органов грудной клетки было обнаружено узловое образование в нижней доле правого лёгкого размерами 10,2×7,5×9,5 см с чёткими крупнобугристыми контурами, при этом мягкотканый компонент опухоли хорошо накапливал контраст. При тщательном обследовании пациентки дополнительных новообразований в других органах и системах не обнаружено.

Тип вмешательства

В октябре 2021 г. выполнена средняя лобэктомия. Согласно гистологическому заключению, опухоль была расценена как нейрофиброма с кальцинозом без морфологических признаков злокачественности.

Показания к персонализации

Данный диагноз является достаточно редким для новообразований, расположенных в лёгких, к тому же он ещё реже возникает у пациентов молодого возраста. С учётом этих фактов, а также того, что гистологическое заключение было выдано врачом-патологоанатомом, имеющим небольшой опыт работы с онкологическим материалом, было принято решение отправить гистологический материал на пересмотр в центр патоморфологии и молекулярно-генетической диагностики ФГБУ «ЦКБ с поликлиникой» УДП РФ, г. Москвы. При пересмотре гистологических препаратов, в которых описано доброкачественное новообразование, в качестве альтернативного диагноза были рассмотрены злокачественные опухоли, для которых возможна локализация в лёгком, а именно солитарная фиброзная опухоль, саркоматоидная веретенноклеточная мезотелиома, а также синовиальная саркома. С целью верификации опухоли было проведено иммуногистохимическое исследование с антителами Synaptophysin, Ki67, Vimentin, S100, CD34, SMA, Desmin, CD99, AE1/AE3 (panCK). Реакция

с антителами к Vimentin диффузная положительная на клетках опухоли, к CD99 и AE1/AE3 (panCK) – фокальная положительная на клетках опухоли, к SMA и CD34 – диффузная положительная на клетках эндотелия многочисленных сосудов и негативная на клетках опухолевого инфильтрата. Реакция с антителами к S100, Synaptophysin, Desmin на клетках опухоли отрицательная, Ki67 – 5 %. Морфологическая картина и полученный иммунофенотип опухоли более всего соответствовали веретенноклеточной синовиальной саркоме. Однако для окончательной постановки диагноза необходимо проведение молекулярно-генетического исследования, поскольку полученный иммунофенотип не является строго специфичными для данной опухоли.

Тип персонализации

Для исключения или подтверждения диагноза «синовиальная саркома» на данном материале была проведена флуоресцентная *in situ* гибридизация (FISH) с коммерческим зондом SS18 (18q11) Break FISH Probe (Kreatech). Препарат был проанализирован с помощью микроскопа Axio Imager (Zeiss) и программного обеспечения Isis (MetaSystems). В результате молекулярно-генетического исследования в 60 % ядер опухолевых клеток была выявлена транслокация гена SS18 (18q11), что является характерной генетической перестройкой при синовиальной саркоме.

Изменения после персонализации

Синовиальная саркома – злокачественная мезенхимальная опухоль, которая поражает в основном людей молодого возраста (15–40 лет) и в 85–95 % случаев возникает в параартикулярных областях конечностей [1]. Подавляющее большинство случаев синовиальной саркомы лёгкого является метастатическим проявлением основного заболевания. Первичная лёгочная синовиальная саркома встречается очень редко и составляет менее 0,5 % всех опухолей лёгких, возникающих чаще всего в паренхиме лёгких, затем в плевре и средостенье [2–4].

Генетически синовиальная саркома, включая первичную лёгочную синовиальную саркому, характеризуется специфической транслокацией, с образованием химерного гена SS18-SSX в более чем 90 % случаев. Идентификация этого гибридного гена является золотым стандартом диагностики данного заболевания. Чувствительность и специфичность FISH-метода при этом составляет 82 и 100 %, соответственно [5].

Таким образом, в результате проведённой FISH-реакции, был кардинально изменён клинический диагноз пациентки с доброкачественной нейрофибромы на злокачественную опухоль. С учётом отсутствия у пациентки каких-либо других новообразований, опухоль была расценена как первичная лёгочная монофазная синовиальная саркома фиброзного типа.

Динамика

Учитывая кардинальную смену диагноза, пациентке рекомендовано динамическое наблюдение у онколога по месту жительства, контроль ПЭТ-КТ через 2–3 месяца после операции. Химиотерапия на данном этапе не назначалась, т. к. опухоль была расценена как pT1N0M0, края резекции чистые.

Заключение

Определение локус-специфических генетических нарушений с помощью FISH-реакции, в частности, транслокации гена SS18 (18q11), является мощным дополнительным методом в диагностике солидных новообразований. Слаженная работа патологоанатома и генетика – это залог успеха при постановке правильного диагноза.



**Издательство
ОКИ**

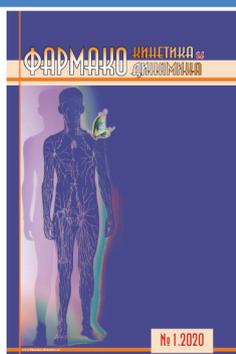
ООО «Издательство ОКИ» выпускает 4 периодических научных специализированных медико-фармацевтических журналов, предназначенных для врачей, провизоров, фармацевтов, специалистов НИИ, преподавателей и студентов медицинских и фармацевтических ВУЗов, организаторов здравоохранения, клинических исследователей, фармакологов, сотрудников фармацевтических компаний, служащих регулирующих органов, членов Комитетов по Этике.

Сайт издательства: www.izdat-ok.ru



Журнал «**Качественная клиническая практика**» публикует материалы по планированию и проведению клинических исследований лекарственных средств, фармакоэкономике, фармакоэпидемиологии, биомедицинской этике, фармаконадзору, которые используются в преподавательской работе во многих медицинских ВУЗах.

Сайт журнала: www.clinvest.ru



Журнал «**Фармакокинетика и Фармакодинамика**» освещает фундаментальные и прикладные аспекты доклинических и клинических исследований фармакокинетики, в частности терапевтического лекарственного мониторинга, фармакодинамического и биофармацевтического изучения препаратов, их взаимодействия, оценки их биодоступности и биоэквивалентности.

Сайт журнала: www.pharmacokinetica.ru



Журнал «**Фармакогенетика и фармакогеномика**» публикует оригинальные статьи о проведённых клинических, клинко-экспериментальных и фундаментальных научных работах, обзоры, лекции, описания клинических случаев, а также вспомогательные материалы по всем актуальным проблемам персонализированной медицины

Сайт журнала: www.pharmacogenetics-pharmacogenomics.ru



Журнал «**Антибиотики и химиотерапия**» освещает проблемы поиска и получения новых антибиотиков, ферментов, биологически активных веществ, а также вопросы экспериментальной химиотерапии бактериальных и вирусных инфекций.

Сайт журнала: www.antibiotics-chemotherapy.ru

Тел.: +7 (910) 449-22-73 • e-mail: clinvest@mail.ru