

## Актуальность

Внедрение **молекулярной диагностики**, в частности методов **FISH** и **NGS**, позволило выделить из морфологически гетерогенной группы **недифференцированных сарком** новые нозологические формы, в том числе опухоли с транслокацией **EWSR1-RHBDD3**. Актуальность их изучения заключается в необходимости детального описания клинико-патологических особенностей, прогноза и оптимальной тактики лечения для разработки адресных терапевтических стратегий в рамках персонализированной онкологии.

## Цели и задачи

Презентация клинического случая с диссеминированной формой **мелкокруглоклеточной саркомы** с мутацией гена **EWSR1-RHBDD3**.

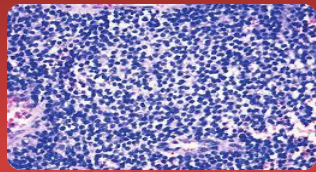
## Материалы и методы

Проведен анализ клинического случая пациента с **диссеминированной формой мелкокруглоклеточной саркомы**, определен молекулярно-генетический портрет опухоли, оценена эффективность предложенной программы терапии.

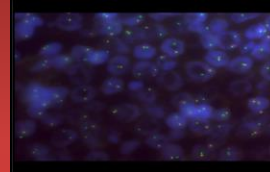
## Результаты

ДЕВОЧКА 12 ЛЕТ

### МОРФОЛОГИЯ



### FISH

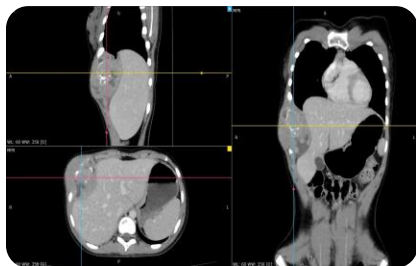


### FMI

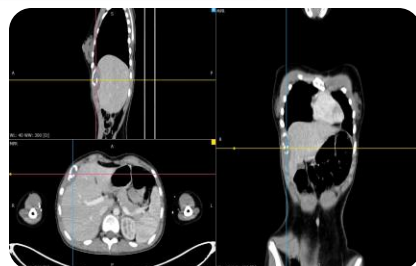
РЕЗУЛЬТАТЫ АНАЛИЗА БИОМАРКЕРОВ:  
Микросателлитный статус - стабильность (MS-Stable)  
Мутационная нагрузка опухоли - 0 мут/Мб  
ГЕННЫЕ МУТАЦИИ:  
ASXL1-G645fs\*58  
EWSR1 - перестройка EWSR1-RHBDD3, перестройка интрона 8

## Выводы

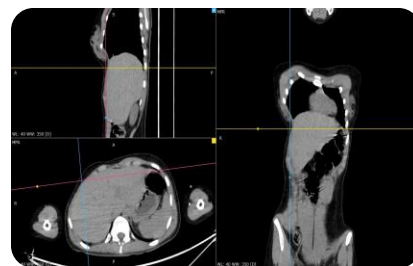
Данное наблюдение демонстрирует, что, несмотря на **атипичный генетический профиль**, опухоль демонстрировала клиническое течение схожее с **классической саркомой Юинга** и сохранила высокую чувствительность к стандартным цитостатическим агентам, используемым при **классической саркоме Юинга**, что является важным ориентиром для выбора терапии при подобных редких вариантах.



ДО ЛЕЧЕНИЯ



6 курсов НПХТ



8 курсов аПХТ

### Имангазиев Ерлан Бауржанович

Врач-ординатор НИИ ДОиГ им. акад. Л.А. Дурнова ФГБУ "НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина  
erlan.imangaziev@mail.ru