

Экстраоссальная саркома Юинга с уникальной молекулярно-генетической характеристикой: описание клинического случая

Харьков И. М.¹, Фасеева Н. Д.¹, Раскин Г. А.¹, Чернев А. А.¹, Друй А. Е.^{1,2}, Бойко К. Ф.¹, Александров С. В.¹, Лазовская К. И.¹, Захаренко А. А.³, Воробьев Н. А.¹

Лечебно-диагностический центр Международного института биологических систем имени Сергея Березина¹; Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева²; Институт детской онкологии, гематологии и трансплантологии имени Р. М. Горбачевой³

Актуальность

Саркома Юинга почки – крайне редкое заболевание, характеризующееся агрессивным локальным ростом, высоким потенциалом метастазирования и отсутствием специфических признаков при проведении лучевых методов диагностики. В структуре злокачественных опухолей почки саркома Юинга составляет менее 1%. Представленный клинический случай является ценным для понимания особенностей диагностики и лечения данной патологии.

Материал и методы

Летом 2023 года у 15-летней пациентки выявлено новообразование левой почки с малоинформативным гистологическим исследованием.

Ввиду стремительного увеличения объема опухолевой массы, нарастания болевого синдрома, неудачах при первичной трепанбиопсии была выполнена туморнефруреректомия слева.

При проведении ИГХ из 27 маркеров FLI1 и ERG были негативными, транслокация гена EWSR1 не обнаружена, предположительно была верифицирована нейробластома (рис. 1).

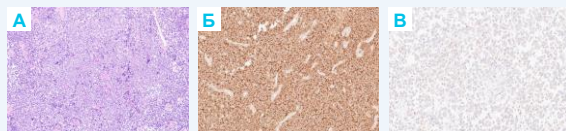


Рис. 1. а – Гистологическое строение опухоли, окраска гематоксилин-эозин, 4x; б – ИГХ: CD99, 10x; в – ИГХ: Flt1

При дальнейшем исследовании материала была выявлена экспрессия гена NKX2.2. Диагноз Саркомы Юинга был окончательно установлен после выявления уникальной транслокации FUS-ETV4 высокопроизводительным секвенированием (рис. 2).

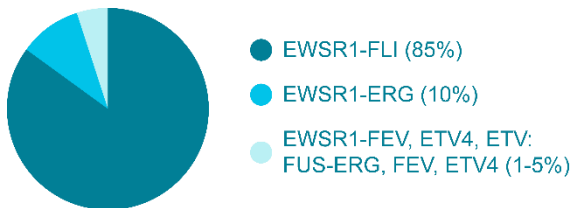


Рис. 2. Статистические данные транслокаций, характерных для Сарком Юинга

Через 2 недели после оперативного вмешательства выявлено прогрессирование основного заболевания в виде поражения забрюшинных лимфатических узлов. На фоне проведения интенсивной ПХТ, согласно лечебной программе EuroEwing2012 Arm B, отмечена выраженная положительная динамика (рис. 3).

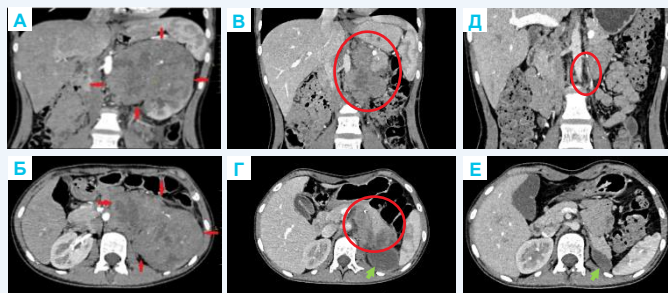


Рис. 3. КТ органов брюшной полости в 2-ух проекциях: а, б – картина на момент постановки диагноза; в, г – прогрессирование болезни после оперативного лечения; д – картина после 9 интенсивных блоков ПХТ; е – послеоперационная киста

Через 6 месяцев после установки диагноза и проведения интенсивных блоков ПХТ в НИИ ДОГиТ им. Р. М. Горбачевой произведена срединная лапаротомия, парааортальная лимфоденэктомия. При гистологическом исследовании жизнеспособных опухолевых клеток в исследуемом материале не выявлено (рис. 4).

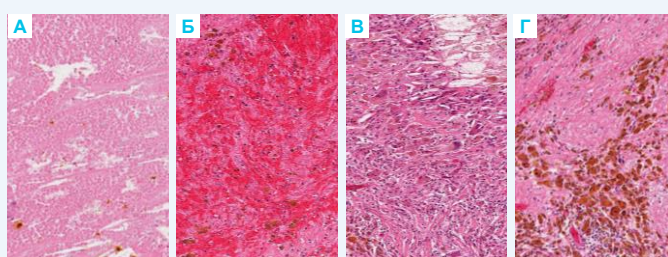


Рис. 4. Гистологическое строение послеоперационного материала: а – очаги некроза; б – очаги кровоизлияний; в – очаги гранулематозного воспаления; г – очаги фиброза, массивные отложения гемосидерина

Учитывая распространенность опухолевого процесса, неблагоприятный прогноз заболевания проведен курс ПЛТ на левый фланк в СОД 25.2 Гр с локальным бустом на ложе опухоли в СОД 36.0 Гр (рис. 5).

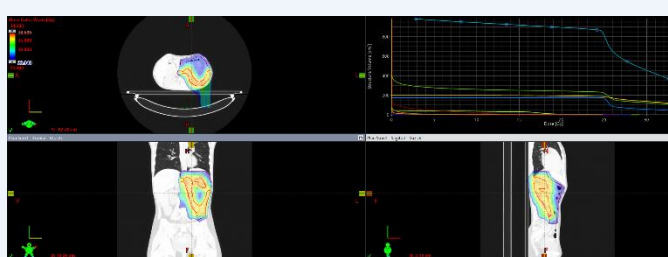


Рис. 5. Распределение 100 % предписанной дозы (61,2 Гр) за курс лечения. Аксиальная, корональная и сагиттальная проекции

Результаты

В июне 2024 г. лечебная программа завершена. При контрольном обследовании через 3 месяца после завершения лечения признаков рецидива основного заболевания не выявлено. Общий срок наблюдения за пациенткой составил 5 месяцев.

Вывод

Представленный клинический случай демонстрирует сложный диагностический поиск и подчеркивает необходимость комплексного подхода к диагностике и лечению редких форм саркомы Юинга.