

1. ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. академика И.П. Павлова», Научно-исследовательский институт детской онкологии, гематологии и трансплантологии им. Р.М. Горбачевой
2. Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения "Детская городская больница № 2 Святой Марии Магдалины
3. ФГАУ «НМИЦ нейрохирургии им. акад. Н.Н. Бурденко» Минздрава России
4. Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы «Научно-практический центр специализированной медицинской помощи детям имени В.Ф. Войно-Ясенецкого Департамента здравоохранения города Москвы»



Актуальность

Астробластома (АБ), одна из самых редких опухолей ЦНС, диагностируется у 0,45-2,8% детей с опухолями головного мозга (ГМ). Несмотря на наличие характерного морфологического паттерна, «астробластических псевдорозеток», гистологическая картина бывает гетерогенной, что может потребовать для постановки диагноза выявления специфических генетических aberrаций. На основании определяемых мутаций, АБ, которая ранее трактовалась как эмбриональная опухоль, в текущей версии классификации ВОЗ для опухолей ЦНС 2021 года включена в отдельную группу MN1-altered опухолей (семейство глиом, глионеврональных и нейрональных опухолей). Клиническая картина и течение АБ также гетерогенны.

Цели и задачи

Описать редкий клинический случай АБ у ребенка.

Материалы и методы

В возрасте 3 лет родители ребенка заметили эпизоды отведения глаз вправо, частого моргания, появление жалоб на головные боли. По данным МРТ ГМ без КУ выявлено объемное образование 31x32x33 мм в задних отделах правой лобной доли. Выполнено субтотальное удаление опухоли. По данным послеоперационного обследования в зоне операции сохранялась киста с накоплением КВ по периферии, данных за метастатическое распространение не получено (R+M0 стадия). Получен морфологический диагноз - астробластома, по данным референса подтверждено наличие нейроэпителиальной опухоли высокой степени злокачественности с альтерацией MN1. Проведено 3 цикла ПХТ этопозидом и карбоплатином по протоколу ХИТ-2017. При контрольном обследовании через 4 месяца сохранялась зона послеоперационных изменений с накоплением КВ по периферии без остаточной метаболической активности по данным ПЭТ/КТ с ¹¹C-метионином. В качестве консолидации проведена тандемная ВДПХТ с ауто-ТГСК с режимами кондиционирования, включающими карбоплатин (500 мг/м²/сут Д1-4) и этопозид (250 мг/м²/сут Д1-4) при первой, тиотепу (300 мг/м²/сут Д1-3) и циклофосфан (1500 мг/м²/сут Д1-3) при второй ауто-ТГСК. Восстановление гемопоэза достигнуто на Д+15 и Д+13 соответственно. После второй ауто-ТГСК зафиксированы гепатотоксичность 3 ст., мукозит ЖКТ 3 ст. Учитывая сохранение измененного участка с накоплением контрастного вещества по периферии в зоне оперативного лечения, в дальнейшем проведен курс протонной ЛТ в объеме КСО до СОД 24 Гр с последующим бустом на ложе опухоли до СОД 54,6 Гр. При контрольной МРТ данных за наличие остаточной опухоли не получено, сохраняется аметаболическая киста в зоне оперативного вмешательства. Пациентка находится под динамическим наблюдением без признаков рецидива заболевания в течение 6 лет после завершения лечебной программы.

Выводы

Постановка диагноза АБ затруднительна без проведения профилирования метилирования ДНК. Лечение представляет сложную клиническую задачу из-за редкости диагноза и гетерогенности вариантов опухоли с различным потенциалом злокачественности. Предпочтительна тотальная резекция образования. При субтотальной резекции опухоли с высоким потенциалом злокачественности возможно применение той же схемы, что при супратенториальных эмбриональных опухолях, включающей в себя ПХТ, ВДПХТ с ауто-ТГСК и ЛТ. Публикация подобных клинических случаев поможет накопить информацию по редким нозологическим формам новообразований ЦНС.

Результаты

В результате использования дополнительного молекулярного тестирования (профилирования метилирования ДНК) ребенку установлен редкий диагноз эмбриональной опухоли с HGNET-MN1 альтерацией и проведена эффективная терапия.