



О.С. Зацаринная¹, В.О. Шестюк¹, Д.М. Коновалов¹, Н.А. Большаков¹, А.Е. Друй¹, Н.А. Андреева¹,
Г.Р. Казарян², Д.Ю. Качанов¹

¹ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России.

² Бюджетное учреждение ХМАО-Югры «Нижневартовская окружная детская клиническая больница».

Актуальность

Рабдомиосаркома встречается в 50% случаев от всех сарком мягких тканей. В 4-5% случаев от всех злокачественных опухолей у детей 0-14 лет. Недавние молекулярные исследования позволили выделить веретенклеточную РМС, возникающую в младенческом возрасте, характеризующуюся слиянием генов *NCOA2* и *VGLL2* и благоприятным прогнозом, что позволяет у ряда пациентов отказаться от агрессивного локального контроля, используемого для других подтипов РМС.

Цели и задачи

Представить случай диагностики и лечения врожденной веретенклеточной рабдомиосаркомы с наличием РНК-транскрипта *TEAD1-NCOA2*.

Материалы и методы

Диагностические обследования и лечение проводились в НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева в рамках рекомендаций группы CWS. Диагноз установлен на основании гистологического, иммуногистохимического исследований и РНК-секвенирования ткани опухоли.

Результаты

От 4 беременности, III родов
Вес 3400, рост 54.
по Апгар 8/9
Семейный анамнез не отягощен



МРТ:
новообразование правого предплечья 24x27x54 мм, инфильтрирует мышцы, окружает сосудисто-нервный пучок, распространяется на плечо

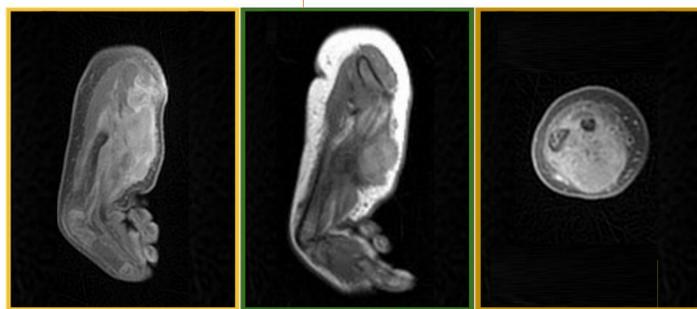
Веретенклеточная/склерозирующая РМС



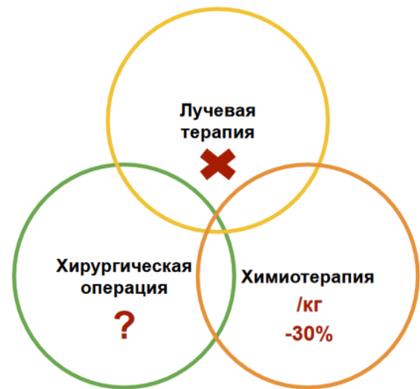
- МСКТ ОГК, ОБП, ОМТ
- КМП из 4 точек,
- УЗИ+ биопсия подмышечных ЛУ

T2bN0M0
IRS III

При рождении -утолщение правого предплечья и флексорная деформация правой кисти с резким ограничением движений в лучезапястном суставе, болевым синдромом при попытке пассивного разгибания



T1-взвешенное изображение, сагиттальная проекция, T2-взвешенное изображение, режим жироподавления, Аксиальная проекция, контрастная серия



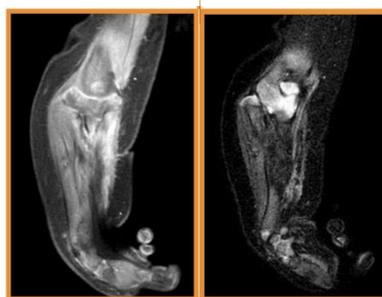
TEAD1::NCOA2

↓ объема на 84%
после 3 курсов

Патоморфоз
IV степени

VCA (1)
с ред. 30%

VCA (2)
I2VA (3)
с ред. 30%



I2VA (4-5)
С ред. 30%

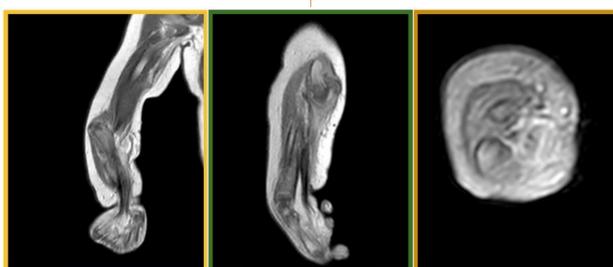


I2VA (6-9)

Удаление опухоли
правого предплечья

Достоверно на фоне послеоперационных изменений патологической инфильтрации, участков накопления КВ нет

Лучевая
Терапия



Полный
ответ

Метрoномная
терапия
6 месяцев



Выводы

В представленном случае проведенные молекулярно-генетические исследования позволили верифицировать прогностически благоприятный вариант веретенклеточной РМС с наличием РНК-транскрипта *TEAD1-NCOA2*, что позволило отказаться от агрессивного локального контроля. Выявление РМС веретенклеточной морфологии требует проведения дополнительных исследований для поиска характерных молекулярных изменений (мутации гена *MYOD1* или перестройки генов *NCOA2* и *VGLL2*), имеющих важное прогностическое значение.