

Новые возможности лечения спектра синдромов избыточного роста (PROS)

Глубокоуважаемые коллеги!

Национальное общество детских гематологов и онкологов, Российская ассоциация детских хирургов, Ассоциация медицинских генетиков России информируют вас о появлении новых возможностей лечения PROS.

До недавнего времени PROS (PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum) – спектр синдромов избыточного роста, связанный с мутацией гена *PIK3CA*, оставался вне зоны внимания профессионального сообщества, так как постановка диагноза не вела к проведению специфического лечения. Однако сейчас подтверждение этого диагноза и выявление вызывающей его мутации гена *PIK3CA* открывают возможности для применения высокоэффективной таргетной лекарственной терапии, направленной на блокаду белка PI3K, который активируется в результате этой мутации. Таким образом, выявляя подобных больных, сегодня вы можете дать им шанс на получение терапии, значимо изменяющей их судьбу.

Спектр PROS включает сосудистые мальформации, липоматозы и другие многочисленные пороки развития, вызванные соматическими мутациями в гене *PIK3CA*. PROS объединяет в себе такие синдромы, как макродактилия, гемигиперплазия, мышечная гемигипертрофия, инфильтрирующий липоматоз лица, синдром CLOVES, мегалэнцефалия, сосудистые мальформации (капиллярные, венозные, лимфатические, артериовенозные мальформации и их комбинации), поражения кожи, эпидермальные невусы и др. Однако для упрощения диагностики PROS разработаны критерии, позволяющие облегчить выявление пациентов, требующих дальнейшего молекулярного тестирования для назначения специфической таргетной терапии.

На молекулярное исследование могут быть направлены парафиновые блоки пациентов с врожденным очаговым разрастанием тканей и наличием группы симптомов А или В:



Рис. 2. Пациент с PROS до начала лечения (а) и через 6 мес (б) терапии алпелисибом (50 мг/сут). Источник: Fontelles G.G., Pastor J.P., Morello C.G. Alpelisib to treat CLOVES syndrome, a member of the PIK3CA-related overgrowth syndrome spectrum. Br J Clin Pharmacol. 2022. doi: 10.1111/bcp.15270. Алпелисиб не зарегистрирован в Российской Федерации для лечения PROS

А) 2 и более из следующих симптомов: разрастание жировой, мышечной, нервной или костной тканей; сосудистые мальформации (капиллярные, венозные, артериовенозные, лимфатические); эпидермальный невус;

В) хотя бы 1 из следующих симптомов: макродактилия; разрастание тканей конечностей; разрастание тканей в абдоминальной области; разрастание жировой ткани туловища; крупные сосудистые мальфор-

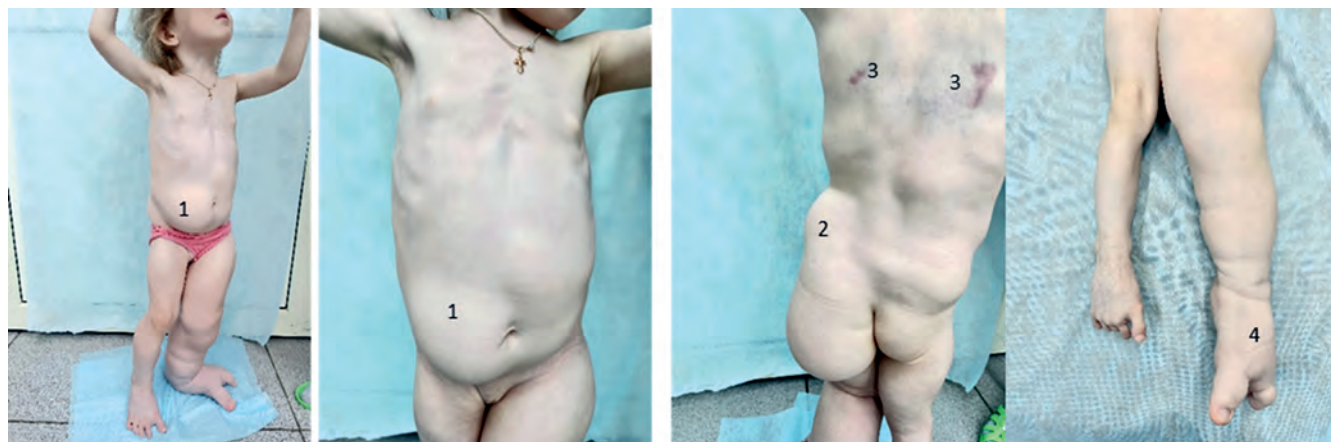


Рис. 1. Пациентка с PROS: 1, 2 – обширные липомы туловища, ягодичной области; 3 – капиллярная мальформация спины; 4 – парциальный гигантизм левой нижней конечности. Фото из личного архива Р.А. Хагурова – к.м.н., врача-детского хирурга отделения микрохирургии ДГКБ им. Н.Ф. Филатова. Согласие законных представителей пациента на использование фото получено

мации; гемимегалэнцефалия или диспластическая мегалэнцефалия, или фокальная кортикальная дисплазия; эпидермальный невус.

Молекулярно-генетическая диагностика синдрома PROS у детей в Москве проводится в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова», в Санкт-Петербурге – на базе ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Петрова» Минздрава России.

В ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова» можно записаться на медико-генетическую консультацию и/или передачу образцов ткани из очага поражения по e-mail: semenova@med-gen.ru к врачу-генетику Семеновой Наталии Александровне. Консультация и молекулярно-генетическое тестирование для граждан Российской Федерации проводятся бесплатно.

Для определения мутации гена *PIK3CA* в Санкт-Петербурге необходимо связаться с референс-центром патоморфологических, иммуногистохимических, молекулярно-генетических и лучевых методов исследований ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Петрова» Минздрава России по телефону: +7 (812) 439-95-28 или по e-mail: mol.oncology@gmail.com и согласовать время приезда курьера для забора парафинового блока с тканью из очага поражения. Исследование проводится бесплатно в рамках научной программы Центра. Доставка и возврат образца ткани курьером проводятся бесплатно по всей территории России.

Определение мутации проводится методом высокопроизводительного секвенирования (Next Generation Sequencing, NGS) на материале замороженного биоптата или тканевого блока из очага избыточного роста.

Для консультации, проведения диагностики и лечения пациенты с подозрением на PROS могут быть направлены в любой из следующих центров:

1. ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России. По предварительной записи через регистратуру консультативного отделения по телефону: +7 (495) 287-65-70 можно записаться к врачу-детскому онкологу Мареевой Юлии Михайловне. Консультация возможна в рамках ОМС (направление по форме 057у). Также документы пациента (включая визуализацию в формате DICOM) можно направить по e-mail: info.archive@fnkc.ru с комментарием в теме письма «Для Мареевой Ю.М.» или по защищенному каналу связи в ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России для проведения телемедицинской консультации.

2. НИИ детской онкологии и гематологии ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России. Научно-консультативное отделение, прием врача-детского онколога Сардаловой Селимы Алхазуровны осуществляется в день обращения, без предварительной записи. Можно также направить документы по e-mail: orgmetodniidog@ronc.ru, с комментарием в теме письма: «Для Сулеймановой Амины Магомедовны» или «Для Сагояна Гарика Барисовича».

3. Российская детская клиническая больница ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России. Запись на консультацию в отделение рентгенохирургических методов диагностики и лечения к Поляеву Юрию Александровичу или к Гарбузову Роману Вячеславовичу по телефону: +7 (495) 936-90-25.

4. В отделении микрохирургии ДГКБ им. Н.Ф. Филатова также готовы принять таких пациентов на консультацию и лечение. Запись на консультацию к доктору Хагурову Руслану Аслановичу через регистратуру по телефону: +7 (499) 254-10-10 либо через сайт больницы: filatovmos.ru.