

Таблица 5. Рекомендуемые цитогенетические и молекулярно-генетические исследования для диагностики миелодиспластического синдрома у взрослых в зависимости от сложности проводимых лабораторией тестов (сформировано по данным литературы [16, 25–28, 41] с дополнениями)
Table 5. Recommended cytogenetic and molecular genetic studies of myelodysplastic syndrome in adults based on the complexity of the tests performed by the laboratory (composed according to the literature [16, 25–28, 41] with additions)

Нозология и возраст (при необходимости) Diagnosis and age (if necessary)	Минимальный объем исследований Minimal list of tests	Оптимальный объем исследований [#] Optimal list of tests [#]	Научно-исследовательские показатели (выполняются в дополнение к минимальному и оптимальному объемам) Research indicators (performed in addition to the minimum and optimal lists of tests)
	Место проведения — локальная лаборатория Venue — local laboratory	Место проведения — специализированная или централизованная лаборатория референсного уровня Venue — specialized or centralized reference laboratory	
Миелодиспластический синдром у взрослых Myelodysplastic syndrome in adults	1. СЦИ* для выявления del(5q)*/t(5q)/add(5q) / моносомии 5, делеций 7q*, моносомии 7, инверсии inv(3)(q21;q26)/транслокации t(3;3)(q21;q26), трисомии 8, делеции 12p/t(12p)/add(12p), изохромосомы i(17q), моносомии 17/add(17p) или делеции 17p, делеции 20q, изодисцентрика idic(X)(q13), комплексного кариотипа; 2. FISH проводится при нормальном кариотипе, повторном отсутствии митозов для выявления делеции / моносомии 5*, делеций 7q*, моносомии 7*, инверсии inv(3)(q21;q26) / транслокации t(3;3)(q21;q26)*, делеции 17p / моносомии 17. 1. CBA* to detect del(5q)* / t(5q) / add(5q) / monosomy 5, del(7q)*, monosomy 7, inv(3)(q21;q26) / translocation t(3;3)(q21;q26), trisomy 8, del(12p) / t(12p) / add(12p), isochromosome i(17q), monosomy 17 / add(17p) or del(17p), idic(X)(q13), complex karyotype; 2. FISH to carry out in cases of normal karyotype or in cases with repeated lack of mitoses to detect del(5q)* / monosomy 5, del(7q)* / monosomy 7*, inv(3)(q21;q26) / t(3;3)(q21;q26)*, del(17p) / monosomy 17.	1. Секвенирование по Сэнгеру или таргетное ВПС для выявления мутаций в генах SF3B1*, TP53. 1. Sanger sequencing or targeted NGS to detect SF3B1*, TP53 mutations.	1. Таргетное ВПС для выявления мутаций в генах BCOR, SRSF2, STAG2, U2AF1, ZRSR2 ASXL1, EZH2, RUNX1, DNMT3A, TET2; 2. aCGH для выявления геномных дисбалансов у больных с нормальным кариотипом и изолированной делецией 5q и одноклеточных дисомий; 3. ВПС для анализа экзона и транскриптома. 1. Targeted NGS to detect BCOR, SRSF2, STAG2, U2AF1, ZRSR2 ASXL1, EZH2, RUNX1, DNMT3A, TET2 mutations; 2. aCGH to reveal genomic imbalances in patients with normal karyotype and isolated 5q deletion and uniparental disomies; 3. Whole-exome and whole-transcriptome NGS analysis.

Примечание. [#] — в случае, если на предыдущем этапе не были проведены минимальный объем исследований, он проводится на этом уровне; * — включено в действующие Клинические рекомендации Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Note. [#] — in the event that the minimum amount of research was not carried out at the previous stage, it is carried out at this level; * — included in current Clinical Guidelines of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation.