

**Таблица 6.** Рекомендуемые цитогенетические и молекулярно-генетические исследования для диагностики системного мастоцитоза в зависимости от сложности проводимых лабораторий тестов (сформировано по данным литературы [22, 25–28, 41] с дополнениями)  
**Table 6.** Recommended cytogenetic and molecular genetic studies of systemic mastocytosis based on the complexity of the tests performed by the laboratory (composed according to the literature [22, 25–28, 41] with additions)

| Нозология<br>Diagnosis                        | Минимальный объем исследований<br>Minimal list of tests                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Оптимальный объем исследований <sup>#</sup><br>Optimal list of tests <sup>#</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Научно-исследовательские показатели<br>(выполняются в дополнение к минимальному и оптимальному объемам)<br>Research indicators (performed in addition to the minimum and optimal lists of tests) |
|-----------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                               | Место проведения — локальная лаборатория<br>Venue — local laboratory                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Место проведения — специализированная или централизованная лаборатория<br>Venue — specialized or centralized reference laboratory                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                  |
| Системный мастоцитоз<br>Systemic mastocytosis | <p>1. СЦИ проводится только при нетипичном течении заболевания;</p> <p>2. FISH для выявления перестроек PDGFRA, PDGFRB, FGFR1, химерного гена JAK2::PCM1 — в случаях системного мастоцитоза с эозинофилией и дифференциальной диагностики;</p> <p>3. ПЦР-РВ для выявления V617F JAK2, W515L/K MPL, ПЦР с фрагментным анализом или ПЦР-РВ для выявления мутаций в CALR — в случаях системного мастоцитоза, ассоциированного с гематологическими заболеваниями и дифференциальной диагностики.</p> <p>1. CBA is performed in case of atypical course of disease only;</p> <p>2. In cases of systemic mastocytosis with eosinophilia and for differential diagnosis FISH to detect PDGFRA, PDGFRB, FGFR1 rearrangements, JAK2::PCM1 fusion gene;</p> <p>3. In cases of systemic mastocytosis with an associated hematologic neoplasm and for differential diagnosis to perform Real-time PCR for JAK2 V617F, MPL W515L/K and fragment analysis following PCR or real-time PCR to screen for CALR.</p> | <p>1. ПЦР-РВ или цифровая ПЦР для выявления других мутаций D816 в гене KIT;</p> <p>2. Секвенирование по Сэнгеру или таргетное ВПС для детекции иных активирующих мутаций в гене KIT;</p> <p>3. Таргетное ВПС для выявления мутаций ASXL1, CBL, RUNX1, DNMT3A, SRSF2, NRAS;</p> <p>4. ВПС для анализа экзона и транскриптома.</p> <p>1. Real-time PCR or digital PCR to detect other D816 KIT mutations;</p> <p>2. Sanger sequencing or targeted NGS to detect other activated KIT mutations;</p> <p>3. Targeted NGS to reveal ASXL1, CBL, RUNX1, DNMT3A, SRSF2, NRAS mutations;</p> <p>4. Whole-exome and whole-transcriptome NGS analysis.</p> |                                                                                                                                                                                                  |

**Примечание.** <sup>#</sup> — в случае, если на предыдущем этапе не были проведены минимальный объем исследований, он проводится на этом уровне.  
 Note. <sup>#</sup> — in the event that the minimum amount of research was not carried out at the previous stage, it is carried out at this level.