

Таблица 8. Цитогенетические и молекулярно-генетические исследования для диагностики миелоидных неоплазий вне зависимости от возраста больных (сформировано по данным литературы [17, 21, 25–28, 39, 41] с дополнениями)

Table 8. Cytogenetic and molecular genetic studies for the diagnosis of myeloid neoplasms regardless of patient age (composed according to the literature [17, 21, 25–28, 39, 41] with additions)

Нозология Diagnosis	Минимальный объем исследований <i>Minimal list of tests</i> Место проведения — локальная лаборатория <i>Venue — local laboratory</i>	Оптимальный объем исследований# <i>Optimal list of tests#</i> Место проведения — специализированная или централизованная лаборатория референсного уровня <i>Venue — specialized or centralized reference laboratory</i>	Научно-исследовательские показатели (выполняются в дополнение к минимальному и оптимальному объемам) <i>Research indicators (performed in addition to the minimum and optimal lists of tests)</i>
Хронический миелоидный лейкоз Chronic myeloid leukemia	1. СЦИ*; 2. FISH при отсутствии митозов или расхождении между результатами СЦИ и ОТ-ПЦР для выявления транслокации t(9;22)(q34;q11) / BCR::ABL1*; 3. ОТ-ПЦР для выявления BCR::ABL1 p²¹⁰ (e13a2) * и подсчета отношения BCR::ABL1/ABL1 в % по международной шкале. 1. CBA*; 2. FISH in cases of CBA and RT-CPR discrepancies and lack of mitoses to detect t(9;22)(q34;q11) / BCR::ABL1*; 3. Qualitative RT-PCR and Real-time quantitative PCR to detect BCR::ABL1 p²¹⁰ (e13a2 or e14a2)* and quantitate BCR::ABL1 / ABL1 ratio in % on International Scale.	1. ОТ-ПЦР для выявления атипичных транскриптов BCR::ABL1: p²¹⁰ (e13a3 или e14a3), p¹⁹⁰, p²³⁰, p¹⁸⁵; 2. Секвенирование по Сэнгеру для выявления точечных мутаций в BCR::ABL1*. 1. RT-PCR to detect atypical BCR::ABL1 fusion gene transcripts: p²¹⁰ (e13a3 or e14a3), p¹⁹⁰, p²³⁰, p¹⁸⁵*. 2. Sanger sequencing to detect BCR::ABL1* point mutations.	1. Таргетное ВПС для выявления точечных мутаций в BCR::ABL1; 2. Секвенирование по Сэнгеру или таргетное ВПС генов ASXL1, RUNX1, IKZF1, DNMT3A, SETD1B, TP53, TET2; 3. ВПС для анализа экзона и транскриптома. 1. Targeted NGS to detect BCR::ABL1 point mutations; 2. Sanger sequencing or targeted NGS to search for ASXL1, RUNX1, IKZF1, DNMT3A, SETD1B, TP53, TET2 mutations; 3. Whole-exome and whole-transcriptome NGS analysis.

Продолжение табл. 8
Table 8. Continuation

Нозология Diagnosis	Минимальный объем исследований <i>Minimal list of tests</i> Место проведения — локальная лаборатория <i>Venue — local laboratory</i>	Оптимальный объем исследований [#] <i>Optimal list of tests[#]</i> Место проведения — специализированная или централизованная лаборатория референсного уровня <i>Venue — specialized or centralized reference laboratory</i>	Научно-исследовательские показатели (выполняются в дополнение к минимальному и оптимальному объемам) <i>Research indicators (performed in addition to the minimum and optimal lists of tests)</i>
Ph-негативные хронические миелопролиферативные заболевания <i>Ph-negative myeloproliferative neoplasms</i>	1. СЦИ для выявления делеции / моносомии 5 делеций 7q, моносомии 7, i(17q), inv(3)(q21q26), делеции 12p11.2, 11q23, трисомии 21 или других аутосомных трисомий, включая трисомии 8 или 9; 2. Качественная* или количественная ПЦР-РВ для выявления V617F JAK2*, W515L/K MPL*; 3. ПЦР с фрагментным анализом или ПЦР-РВ для выявления мутаций в CALR*. 1. CBA to detect del(5q) / monosomy 7m del(7) / monosomy 7; i(17q), inv(3)(q21q26), del(12p11.2), del(11q23), trisomy 21 and other autosomal trisomies, excluding trisomy 8 or 9; 2. Quantitative or qualitative real-time PCR to reveal JAK2 V617F*, W515L/K MPL*; 3. Fragment analysis following PCR or real-time PCR to screen for CALR* mutations.	1. Качественная ПЦР или секвенирование по Сэнгеру для мутаций в 12-м экзоне гена JAK2*; 2. Секвенирование по Сэнгеру или таргетное ВПС для определения мутаций, ASXL1*, EZH2*, TET2*, IDH1*, IDH2*, SRSF2*, SF3B1* (при первичном миелофиброзе). 1. PCR or Sanger sequencing to detect JAK2 exon 12 mutations*; 2. Sanger sequencing or targeted NGS to search for ASXL1*, EZH2*, TET2*, IDH1*, IDH2*, SRSF2*, SF3B1* mutations (in primary myelofibrosis).	1. Секвенирование по Сэнгеру или таргетное ВПС для верификации типа мутации CALR, определения мутаций SRSF2* (при истинной полицитемии); мутаций в SRSF2*, SF3B1*, U2AF1, TP53 (при эссенциальной тромбоцитемии); 2. ВПС для анализа экзона и транскриптома. 1. Sanger sequencing or targeted NGS to verify a type of CALR mutation, to detect SRSF2* mutations (in polycythemia vera); SRSF2*, SF3B1*, U2AF1, TP53 mutations (in essential thrombocythemia); 2. Whole-exome and whole-transcriptome NGS analysis.
Миелоидные/лимфоидные новообразования с эозинофилией и химерными генами с участием тирозинкиназ <i>Myeloid/lymphoid neoplasms with eosinophilia and tyrosine kinase gene fusions</i>	1. СЦИ*; 2. FISH для выявления перестроек PDGFRB*, FGFR1*, химерных генов JAK2::PCM1*, PDGFRA::FIP1L1*. 1. CBA*; 2. FISH to detect PDGFRB*, FGFR1* rearrangements, JAK2::PCM1*, PDGFRA::FIP1L1* fusion genes.	1. FISH или ПЦР для определения химерного гена ETV6::ABL1, других перестроек генов PDGFRA. 1. FISH or PCR to detect ETV6::ABL1 fusion gene, other PDGFRA rearrangements.	1. ПЦР или таргетное ВПС для верификации генов-партнеров PDGFRB, FGFR1, PDGFRA, FLT3, JAK2, выявления химерных генов ETV6::FGFR2, ETV6::LYN, ETV6::NTRK3, RANBP2::ALK, BCR::RET, FGFR1OP::RET; 2. ВПС для анализа экзона и транскриптома. 1. PCR or targeted NGS to verify PDGFRB, FGFR1, PDGFRA, FLT3, JAK2 translocation partner genes, identification ETV6::FGFR2, ETV6::LYN, ETV6::NTRK3, RANBP2::ALK, BCR::RET, FGFR1OP::RET fusion genes; 2. Whole-exome and whole-transcriptome NGS analysis.
Хронический миеломоноцитарный лейкоз <i>Chronic myelomonocytic leukemia</i>	1. СЦИ. 1. CBA.		1. Таргетное ВПС для выявления мутаций ASXL1, TET2, SRSF2, SETBP1, NRAS/KRAS, RUNX1, CBL, EZH2, NPM1; 2. ВПС для анализа экзона и транскриптома. 1. Targeted NGS to detect ASXL1, TET2, SRSF2, SETBP1, NRAS/KRAS, RUNX1, CBL, EZH2, NPM1 mutations; 2. Whole-exome and whole-transcriptome NGS analysis.

Нозология Diagnosis	Минимальный объем исследований <i>Minimal list of tests</i> Место проведения — локальная лаборатория <i>Venue — local laboratory</i>	Оптимальный объем исследований [#] <i>Optimal list of tests[#]</i> Место проведения — специализированная или централизованная лаборатория референсного уровня <i>Venue — specialized or centralized reference laboratory</i>	Научно-исследовательские показатели (выполняются в дополнение к минимальному и оптимальному объемам) <i>Research indicators (performed in addition to the minimum and optimal lists of tests)</i>
Хронический нейтрофильный лейкоз <i>Chronic neutrophilic leukemia</i>		1. ПЦР или секвенирование по Сэнгеру для выявления мутаций T6181 в гене CSF3R. 1. PCR or Sanger sequencing to detect T6181 CSF3R.	1. Секвенирование по Сэнгеру или таргетное ВПС для выявления иных мутаций CSF3R, мутаций в SETBP1, ASXL1, SRSF2; 2. ВПС для анализа экзона и транскриптома. 1. Sanger sequencing or targeted NGS to detect other CSF3R mutations, SETBP1, ASXL1, SRSF2 mutations; 2. Whole-exome and whole-transcriptome NGS analysis.
Ювенильный миелоноцитарный лейкоз <i>Juvenile myelomonocytic leukaemia</i>	1. СЦИ; 2. FISH при отсутствии митозов для выявления моносомии 7 (определяет прогноз), транслокации t(9;22)(q34;q11) / BCR::ABL1 (исключает ЮММЛ). 1. CBA; 2. FISH in case of lack of mitoses for monosomy 7 (determines the prognosis), translocation t(9;22)(q34;q11) / BCR::ABL1 (to exclude JMML).	1. Секвенирование по Сэнгеру для выявления мутаций в генах KRAS, NRAS, PTPN11, CBL. 1. Sanger sequencing to detect KRAS, NRAS, PTPN11, CBL mutations.	1. Таргетное ВПС для выявления мутаций в генах NF1, RRAS, ETVB1, JAK3, SH2B3, EZH2, DNMT3A, ASXL1, GATA2, RUNX1, ZRSR2, химерных генов с участием ALK, ROS1, FIP1L1::RARA, CCDC88C::FLT3; 2. ВПС для анализа экзона и транскриптома. 1. Targeted NGS to detect NF1, RRAS, ETVB1, JAK3, SH2B3, EZH2, DNMT3A, ASXL1, GATA2, RUNX1, ZRSR2 mutations, fusions of ALK, ROS1, FIP1L1::RARA, CCDC88C::FLT3 fusion genes; 2. 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.