

ящий из достоверных признаков (наличие раны в области грудной клетки с обильным кровотечением, выраженное падение АД, вплоть до отсутствия его, признаки тампонады сердца, повреждение, либо ишемия сердечной мышцы, гемоперикард), определяется у большинства больных. Видеоторакоскопия позволяет обнаружить наличие повреждения сердца в случаях затруднения диагностики и определить его характер в самые быстрые сроки.

3. Операция, проводимая в экстренном порядке, является единственным эффективным методом лечения больных с ранениями сердца. Узловыми швами следует ушивать проникающие ранения желудочков и небольшие по размеру ранения предсердий, либо непроникающие ранения. При этих ранениях данный вид шва создает нужную герметичность. П-образными швами следует ушивать значительные по размеру раны предсердий, так как данный вид шва предпочтителен при истонченной стенке или дряблом миокарде.

Представленный в работе алгоритм с использованием видеоторакоскопии позволяет выбрать оптимальную тактику ранней диагностики ранений сердца для скорейшего принятия решения об оперативном лечении пациента.

## Литература

1. Абакумов М.М. Множественные и сочетанные ранения шеи, груди, живота. М.: БИНОМ, 2013.  
Abakumov M.M. Multiple and combined wounds of the neck, chest, abdomen. Moscow: BINOM; 2013.
2. Вагнер Е.А. Хирургия повреждений груди. М.: Медицина, 1981.  
Wagner E.A. Surgery for chest injuries. M.: Medicine; 1981.
3. Винокуров М.М., Гоголев Н.М. Ранение сердца и перикарда // Acta Biomedica Scientifica. 2005; (3): 160.  
Vinokurov M.M., Gogolev N.M. Injury to the heart and pericardium. Acta Biomedica Scientifica. 2005; (3): 160.
4. Волков В.Е., Волков С.В. Ранения сердца: состояние, проблемы и перспективы // Acta Medica Eurasica. 2017; (1): 17-21.  
Volkov V.E., Volkov S.V. Heart wounds: state, problems and prospects. Acta Medica Eurasica. 2017; (1): 17-21.
5. Дэвид В. Феличано, Кеннет Л. Маттокс, Эрнест Е. Мур. Травма. Т.2. М.: Издательство Панфилова. БИНОМ. Лаборатория знаний, 2013.  
David V. Feliciano, Kenneth L. Mattox, Ernest E. Moore. Injury. Volume 2. M.: Panfilov Publishing House. BINOMIAL. Knowledge Laboratory; 2013.
6. Ивченко Д.Р., Колтович А.П. Факторы танатогенеза при огнестрельных ранениях груди // Медицинский вестник МВД. 2013; 2 (63): 31-35.  
Ivchenko D.R., Koltovich A.P. Factors of thanatogenesis in gunshot wounds of the chest. Medical Bulletin of the Ministry of Internal Affairs. 2013; 2 (63): 31-35.
7. Клинический случай применения видеоторакоскопии в диагностике повреждений коронарных сосудов сердца при колото-резаном

ранении органов грудной клетки / В.В. Бойко, Ю.Н. Скибо, О.В. Бучнева [и др.] // Харьковская хирургич. школа. 2015; 4 (73): 182-185.

A clinical case of the use of videothoracoscopy in the diagnosis of damage to the coronary vessels of the heart in stab wounds of the chest organs / Boyko V.V., Skibo Yu.N., Buchneva O.V. [et al] // Kharkov surgical school. 2015; 4 (73): 182-185.

8. Ковальчук В.И. Открытые ранения сердца у детей // Здоровоохранение (Минск). 2015; (4): 62-65.

Kovalchuk V.I. Open wounds of the heart in children. Healthcare (Minsk). 2015; (4): 62-65.

9. Неотложная хирургия груди и живота: руководство для врачей / Л.Н. Бисенков, П.Н. Зубарев, В.М. Трофимов [и др.]. СПб.: СпецЛит, 2015.

Urgent surgery of the chest and abdomen: a guide for doctors / Bisenkov L.N., Zubarev P.N., Trofimov V.M. [et al]. St. Petersburg: SpecLit; 2015.

10. Основные клинические симптомы при ранениях сердца / В.В. Масляков, Е.В. Крюков, В.Г. Барсуков [и др.] // Вестник РГМУ. 2019; 1: 58-62.

Main clinical symptoms in heart injuries / Maslyakov V.V., Kryukov E.V., Barsukov V.G. [et al.] Bulletin of the RSMU. 2019; 1: 58-62.

11. Особенности лечебной тактики при тяжелом сочетанном колото-резаном ранении с повреждением сердца (клиническое наблюдение) / И.М. Самохвалов, С.А. Смирнов, С.В. Недомолкин [и др.] // Вестник анестезиологии и реаниматологии. 2017; 6 (14): 79-83.

Peculiarities of therapeutic tactics in severe combined stab wound with heart damage (clinical observation) / Samokhvalov I.M., Smirnov S.A., Nedomolkin S.V. [et al.] // Bulletin of anesthesiology and resuscitation. 2017; 6 (14): 79-83.

12. Reece I.J., Davidson K.G. Emergency surgery for stab wounds heart. Ann. R. Coll. Surg. Engl. 1983;65(5):304-307.

DOI 10.25789/YMJ.2023.82.11

УДК 617-089

**ОКОНЕШНИКОВА Алена Константиновна** – к.м.н., доцент Медицинского института СВФУ им. М.К. Аммосова, врач-хирург ГБУ РС(Я) «ЯРОД», г. Якутск, alena-okoneshnikova@mail.ru, <http://orcid.org/0000-0003-1556-3095>; **НИКИФОРОВ Пётр Владимирович** – зам. гл. врача по амбулаторно-поликлиническим вопросам ГБУ РС(Я) «ЯРОД», врач-хирург, врач-онколог, nicifforof@mail.ru, <http://orcid.org/0000-0002-2758-155X>; **ФЁДОРОВ Айсен Германович** – зав. отд. ГБУ РС(Я) «ЯРОД», врач по рентгеноэндovasкулярным диагностике и лечению, врач-хирург, altdeleteman@mail.ru; **НИКОЛАЕВА Татьяна Ивановна** – к.м.н., доцент Медицинского института СВФУ им. М.К. Аммосова, гл. врач ГБУ РС(Я) «ЯРОД», NTI\_Nika@mail.ru; **ТИХОНОВА Майя Ивановна** – руковод. Центра лучевой диагностики ГБУ РС(Я) «ЯРОД», <http://orcid.org/0000-0002-7954-4507>.

**А.К. Оконешникова, П.В. Никифоров, А.Г. Федоров, Т.И. Николаева, М.И. Тихонова**

## ОЦЕНКА ИНФОРМАТИВНОСТИ ТРАНСТОРАКАЛЬНОЙ ТРЕПАНОБИОПСИИ ЛЕГКОГО ПОД КОНТРОЛЕМ МУЛЬТИСПИРАЛЬНОЙ КОМПЬЮТЕРНОЙ ТОМОГРАФИИ ВНУТРИГРУДНЫХ ОБРАЗОВАНИЙ В ДИАГНОСТИКЕ ОБРАЗОВАНИЙ ЛЁГКОГО

Проведена оценка информативности метода чрескожной трансторакальной трепанобиопсии легкого под контролем мультиспиральной компьютерной томографии в диагностике внутригрудных образований у пациентов с подозрением на злокачественное новообразование легкого.

Установлено, что применение данного метода при раке легкого обладает большой диагностической значимостью.

**Ключевые слова:** чрескожная трансторакальная трепанобиопсия, трепанобиопсия легких, компьютерная томография, биопсия под МСКТ-навигацией, биопсия легкого, немелкоклеточный рак лёгкого.

The aim of the study was to evaluate the information content of the method of percutaneous transthoracic trephine lung biopsy under the control of multislice computed tomography in the diagnosis of intrathoracic lesions in patients with suspected malignant neoplasm of the lung.

It has been established that the use of the method of percutaneous TTB of the lung under the control of multislice computed tomography in lung cancer has a great diagnostic value.

**Keywords:** percutaneous transthoracic trephine biopsy, lung trephine biopsy, computed tomography, MSCT-guided biopsy, lung biopsy, non-small cell lung cancer.

**Введение.** В настоящее время, по данным статистических данных, в Российской Федерации на 2020 г. рак лёгких занимает первое место среди злокачественных новообразований у мужчин и первое место по смертности среди мужчин и женщин как в России, так и по всему миру [1]. Данная проблема распространена и в онкологической службе в Республике Саха (Якутия). Установлено, что в период за 2013–2022 г. отмечается прирост заболеваемости раком лёгких среди населения на 22,1% [1].

Учитывая нарастающую тенденцию выявления новых очаговых новообразований лёгких у пациентов, одной из крайне актуальных задач в торакальной хирургии и онкологии является своевременная и наиболее безопасная диагностика внутригрудных новообразований лёгких [2,11,13]. На сегодняшний день существуют множество способов получения морфологических материалов из внутригрудных опухолей, описанных в отечественной и зарубежной литературе [3,4,12].

При расположении опухоли в трахее и бронхах используют метод бронхоскопии, данный метод позволяет получить материал из экзофитных опухолей бронхов. Для центральных опухолей лёгкого используют метод эндобронхиальной ультрасонографии [6,7]. Вышеперечисленные методы не позволяют получить материал из периферически расположенных новообразований лёгочной ткани, для диагностирования данных образований клиницисты нередко прибегают к выполнению диагностических инвазивных операций, таких как диагностическая торакотомия, видеоторакоскопия, медиастиноскопия [6,8,14]. Применение указанных методов подразумевает госпитализацию пациента в стационар, значимую интраоперационную травму. При этом, учитывая, что наиболее высокий процент онкологических пациентов составляют лица пожилого и старческого возраста со множественными сопутствующими заболеваниями различной степени компенсированности, применение вышеперечисленных хирургических вмешательств сопряжено с высоким риском анестезиологического пособия и развития неблагоприятного послеоперационного исхода (по данным Американского общества

анестезиологов), а также увеличением срока получения пациентом специализированного лечения [10,14].

На сегодня большое применение в диагностике внутригрудных новообразований находят малоинвазивные интервенционные методы диагностики, такие как чрескожная трансторакальная трепанобиопсия (ТТБ) [3-5]. Данный метод является высокоэффективной процедурой, позволяющей проводить гистологическую верификацию внутригрудных новообразований [4-6,14].

**Цель исследования:** провести оценку информативности метода чрескожной трансторакальной трепанобиопсии легкого под контролем мультиспиральной компьютерной томографии в диагностике внутригрудных образований у пациентов с подозрением на злокачественное новообразование легкого.

**Материалы и методы.** С января 2020 г. по декабрь 2022 г. в отделении рентгенохирургических методов диагностики и лечения ГБУ РС(Я) «Якутский республиканский онкологический диспансер» г. Якутск 270 пациентам выполнена трансторакальная трепанобиопсия, при этом в 155 случаях (у 94 мужчин и 61 женщины) выполнена чрескожная ТТБ новообразований лёгкого под контролем МСКТ. К абсолютным противопоказаниям чрескожной ТТБ относились локализация образования в единственном лёгком, приём антикоагулянтов, заболевания крови, сопровождающиеся повышенной кровоточивостью, выраженная дыхательная недостаточность, письменный отказ пациента от процедуры.

Исследование пациентов проводилось в положении лежа на спине, боку, животе в зависимости от локализации новообразования. Процедура проводилась под местной инфильтрационной анестезией 20 мг/мл раствором лидокаина после трехкратной обработки операционного поля раствором антисептика (рисунок, в-д). Все биопсии выполнялись автоматическим пистолетом MAGNUM с одноразовой биопсийной иглой калибром 18 G длиной 150 мм (рисунок, б). Навигацией служили МСКТ 32-срезовый BodyTom и 128-срезовый рентгеновский компьютерный томограф PHILIPS с флюороскопией (рисунок, а, е). Сканирование

проводилось толщиной срезов 1 мм. Осуществлялся забор трех столбиков ткани с последующей фиксацией 10 % раствор формалина (рисунок, ж-и). Место пункции закрывалось асептической повязкой. Далее пациент маршрутизировался в больничную палату для динамического наблюдения за витальными функциями. Среднее время процедуры составляло 33 (стандартное отклонение 12) мин. Рентгенографию органов грудной клетки выполняли через 2-4 ч и на следующее утро (через 12-24 ч), при появлении симптомов пневмоторакса или признаков дыхательной недостаточности рентгенографию проводили сразу после биопсии.

Среднее значение суммарной дозы излучения за время биопсии составило от 2,67 до 10,84 мЗв. С целью снижения лучевой нагрузки на медицинский персонал все биопсии проводились в рентгенозащитных фартуках с воротником и защитных очках.

Этапы диагностической процедуры показаны на рисунке.

Статистическая обработка результатов исследования произведена с использованием пакета IBM SPSS Statistics 26. При сравнении групп использовали критерий Пирсона  $\chi^2$ . Критическое значение уровня статистической значимости различий (p) принималось равным 5%.

**Результаты и обсуждение.** Средний возраст пациентов составил 65,4 (стандартное отклонение 10,7) лет. Распределение пациентов по возрастным группам у мужчин и женщин статистически значимо не различалось (табл. 1). Доля пациентов пожилого возраста (60-74 года) составляла 78,8% среди мужчин и 77,1% среди женщин.

В результате исследования злокачественный характер образований легких выявлен у 118 пациентов (76,1%) пациентов, из них: злокачественное новообразование легких выявлено у 102 (65,8%) пациентов, вторичное злокачественное новообразование легкого – у 16 (10,3%); доброкачественные новообразования легких – у 24 (15,5%), неинформативный материал (скудный материал) – у 10 (6,5%).

При оценке размера опухолей лёгких и их гистологического типа установлено, что размер опухоли на момент ТТБ статистически значимо боль-

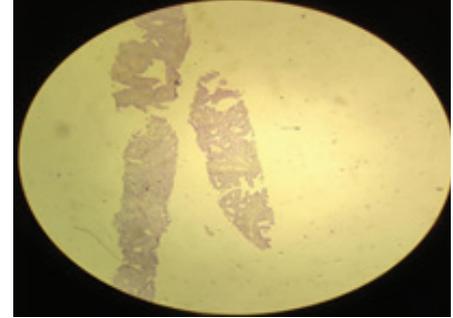
а



д



и



б



е



в



ж



г



з



Интраоперационные фотографии проведения трансторакальной трепанобиопсии образования левого легкого под МСКТ-навигацией: а - 128-срезовый рентгеновский компьютерный томограф PHILIPS с флюороскопией, б - пистолет MAGNUM с одноразовой биопсийной иглой калибром 18 G длиной 150 мм, в - послынная анестезия кожных покровов местным анестетиком, г - разрез кожи на месте пункции, д - установка коаксиальной системы к образованию левого лёгкого, е - МСКТ контроль расположения коаксиальной иглы над опухолью, ж,з - получение гистологического материала, и - морфологическая картина, окраска гематоксилином и эозином, увеличение 200. В материале структуры аденокарциномы лёгкого с иммунофенотипом: TTF1(+), Napsin(+), CK7(+), CK20(-)

ше был у пациентов с немелкоклеточным раком лёгкого (НМРЛ) ( $p=0,001$ ), при этом размер опухоли не зависел от гистологического типа НМРЛ ( $p=0,453$ ) (табл. 2).

При анализе периоперационных осложнений было выявлено развитие пневмоторакса, потребовавшего дренирования плевральной полости по Бюлау, у 25 пациентов (16,7%). Пневмоторакс возник преимущественно у пациентов старшего возраста с сопутствующей патологией верхних дыхательных путей, таких как буллезная эмфизема, интерстициальные изменения, гигантские буллы. Кровохарканье развилось у 16 пациентов (10,67 %). Все вышеперечисленные осложнения были купированы.

Информативность трансторакальной трепанобиопсии внутригрудных образований под МСКТ-навигацией в диагностике злокачественных новообразований легких, по данным различных авторов, варьирует от 89 до 96%. Так, в результате исследования Kim DY с соавт. проанализировали результаты ТТБ под КТ-навигацией у 70 пациентов с подозрением на рак лёгких. Установлено, что общая диагностическая чувствительность выбранного метода составила 85,7%, неинформативный материал получен

Таблица 1

Половозрастная характеристика пациентов, n (%)

Пол	Возрастная группа, лет				p
	18-44	45-59	60-74	75-90	
Оба пола n=155	5 (3,2)	29 (18,7)	94 (60,6)	27 (17,4)	0,156
Мужчины (n=94)	4 (4,3)	16 (17,0)	62 (66,0)	12 (12,8)	
Женщины (n=61)	1 (1,6)	13 (21,3)	32 (52,5)	15 (24,6)	

Примечание. В табл.1-2 p - достигнутый уровень значимости (критерий Пирсона  $\chi^2$ ).

Таблица 2

Размеры и морфологический тип образований лёгкого, подвергшихся ТТБ биопсии под контролем МСКТ, n (%)

Тип	Всего	Размер опухоли					
		05-10	11-20	21-40	41-60	более 60	
Мелкоклеточный	3 (1,9)	0 (0)	1 (33,3)	0 (0)	1 (33,3)	1 (33,3)	
НМРЛ	аденокарцинома	51 (32,9)	1 (2,0)	6 (11,8)	30 (58,8)	8 (15,7)	6 (11,8)
	плоскоклеточный	33 (21,3)	0 (0)	3 (9,1)	15 (45,5)	7 (21,2)	8 (24,2)
Нейроэндокринная опухоль легких	9 (5,8)	0 (0)	1 (11,1)	3 (33,3)	4 (44,4)	1 (11,1)	
Другие ЗНО легких	6 (3,9)	1 (16,7)	2 (33,3)	3 (50,0)	0 (0)	0 (0)	
Туберкулез легких	3 (1,9)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	
Гамартома	2 (1,3)	0 (0)	2 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	
Другие доброкачественные образования легких	22 (14,2)	1 (4,5)	4 (18,2)	11 (50)	5 (22,7)	1 (4,5)	
Неинформативный материал	10 (6,5)	2 (20,0)	3 (30,0)	5 (50,0)	0 (0)	0 (0)	
Метастатическое поражение легких	16 (10,3)	4 (25,0)	1 (6,3)	5 (31,3)	6 (37,5)	0 (0)	
p		0,001					

в 18,6% случаев, общая частота осложнений составила 35,7%. Авторы пришли к выводу, что длинный транспульмональный путь иглы был фактором развития пневмоторакса ( $p=0,007$ ) [9]. Cristina Borelli с соавт. в своем исследовании оценили эффективность ТТБ под МСКТ-навигацией у 183 пациентов. Авторы разделили полученные результаты на диагностические и недиагностические. В 150 случаях авторы получили диагностические результаты (информативный материал). Из них в 87,3% случаев верифицировался злокачественный процесс в лёгких, в 12,7% - доброкачественный. Из 33 (18%) случаев недиагностических результатов (неинформативный материал) при дальнейшем обследовании в 66,7% случаев был выявлен злокачественный процесс, в 33,3% случаев - доброкачественный. Многофакторный анализ показал, что риски диагностических неудач были выше при размере образований  $\leq 20$  мм ( $p=0,006$ ) [5]. В

метаанализе результатов исследований по оценке частоты осложнений при ТТБ под контролем КТ было установлено, что при 8133 ТТБ лёгкого общая частота осложнений составила 38,8%, частота серьезных осложнений составила 5,7 % (обширный пневмоторакс, кровохарканье с аспирацией). Авторы также сообщили, что с увеличением диаметра иглы количество осложнений увеличивалось, также к факторам осложнений относились длинный транспульмональный путь иглы и диаметр образования  $\leq 20$  мм [8]. Эффективность ТТБ под КТ-навигацией у 133 пациентов оценили К.В. Ярынич с соавт. Размер образования варьировал от 5x8 мм до 10 см, глубина опухоли составляла 0–45 мм от париетальной плевры. В результате авторы сообщили, что в 80 (59,3%) случаях был установлен злокачественный процесс, в 35 (25,8%) – доброкачественный, в 8 (5,9 %) случаях материал был неинформативным, в 5 (3,8%) случаях был

получен ложноотрицательный результат. При этом у 12 (8,9%) пациентов развился частичный пневмоторакс, легочных кровотечений авторами не выявлено [3]. Похожие результаты получены А.Н. Перепелевским с соавт. при оценке результатов ТТБ под КТ-навигацией у 63 пациентов. Авторами отмечена высокая информативность ТТБ (96,6%). Осложнения наблюдались у 5 (7,6%) больных, пневмоторакс развился у 4 (6,1%), кровохарканье у 1 (1,5 %) [1].

**Заключение.** Таким образом, в проведенном нами клиническом исследовании по оценке результатов ТТБ под МСКТ установлено, что общая диагностическая чувствительность метода при гистологической верификации образований легкого составила 93,5%. Диагностическая чувствительность при злокачественных новообразованиях легких 76%. Проведенный систематический обзор данных специализированной литературы позволил сопоставить полученные нами результаты с общепринятыми данными [4-6,8-13].

Применение метода чрескожной трансторакальной трепанобиопсии легкого под контролем мультиспиральной компьютерной томографии при раке легкого обладает большой диагностической значимостью при гистологической верификации новообразований легкого. Данный метод прост в использовании, безопасен для пациента.

## Литература

1. Состояние онкологической помощи населению России в 2021 году / Под ред. Каприна А.Д., Старинского В.В., Шахзадовой А.О. - М.: МНИОИ им. П.А. Герцена – филиал ФГБУ «НМИЦ радиологии» Минздрава России, 2022. 239 с.
2. State of Oncological Care for the Population of Russia in 2021. Ed. by Kaprin A.D., Starinsky V.V., Shakhzadova A.O. Moscow: P.A. Herzen MNI OI branch of FMBA of Russia. 2022. - 239 p.
3. Трансторакальная биопсия под контролем компьютерной томографии как метод дифференциальной диагностики узловых новообразований легкого в амбулаторных условиях / А.Н. Перепелевский [и др.] // Современная онкология. 2022;24(2):216–220.
4. Computed Tomography-Guided Transthoracic Biopsy as a Method for Differential Diagnosis of Nodular Lung Neoplasms in Outpatient Settings / Perpelovskiy A.N., (et al.) // Modern Oncology. 2022;24(2):216–220
5. Трансторакальная биопсия под контролем спиральной компьютерной томографии в диагностике опухолей легких и средостения / К.В. Ярынич [и др.] // Клиническая онкология. 2017; 28(4):33-35.
6. Spiral Computed Tomography-Guided Transthoracic Biopsy in the Diagnosis of Lung and Mediastinal Tumors / Yarynych K.V. (et al.) // Clinical Oncology. 2017; 28(4):33-35.

4. Arash N, Marc AA, Baptiste B, Alexandre D, Adrian K, Khaled M, Charles R, Frédéric D, Thierry M, Lambros T. The pearl approach for ct-guided lung biopsy: assessment of complication rate. *Radiology*. 2022; 302:473–480. DOI: 10.1148/radiol.2021210360

5. Borelli C; Vergar D, Simeone A, Paziienza L, Castorani G, Graziano P; Di Micco C, Quarato C.M.I; Sperandeo M. CT-Guided Transthoracic Biopsy of Pulmonary Lesions: Diagnostic versus Nondiagnostic Results. *Diagnostics*. 2022; 12:1–13. DOI:10.3390/diagnostics12020359

6. Elshafee AS, Karch A, Ringe KI, Shin HO, Raatschen HJ, Soliman NY. Complications of CT-guided lung biopsy with a non-coaxial semi-automated 18 gauge biopsy system: frequency, severity and risk factors. *PLOS ONE*. 2019; 14:121–134. DOI:10.1007/s11604-019-00880-w

7. Hanran Wu, Chang-qing Liu, Mei-qing Xu, Guang-Wen Xu, R. Xiong, Caiwei Li, M. Xie. Systematic mediastinal lymph node dissection outcomes and conversion rates of uniportal vid-

eo-assisted thoracoscopic lobectomy for lung cancer. *ANZ J Surg*. 2019;89(9):1056-60.

8. Heerink WJ, Bock GH, Jonge GJ, Groen H J, Vliegthart R, Oudkerk M. Complication rates of CT-guided transthoracic lung biopsy: meta-analysis. *European Radiology*.2017;27:138–148. DOI 10.1007/s00330-016-4357-8

9. Kim DY, Sung SJ, Young KE, Park Kyung JS. Diagnostic accuracy and safety of CT-guided percutaneous lung biopsy with a coaxial cutting needle for the diagnosis of lung cancer in patients with UIP pattern. *Scientific Reports*.2022;12:1–10. DOI :10.1038/s41598-022-20030-z

10. Lee DS, Bak SH, Jeon YH, Kwon SO, Kim WJ. Perilesional emphysema as a predictor of risk of complications from computed tomography-guided transthoracic lung biopsy. *Japanese Journal of Radiology*. 2019;37:808–816. DOI:10.1007/s11604-019-00880-w

11. Portela OE, Souza CA, Inacio JR, Abdelzerek M, Dennie C, Gupta A. Imaging-guided percutaneous biopsy of nodules  $\leq 1$  cm: study of diagnostic performance and risk factors associated with biopsy failure. *Journal of Thoracic*

*ic Imaging*. 2020; 35:123–128. DOI:10.1097/RTI.0000000000000427

12. Tipaldi, MA, Ronconi E, Krokidis ME, Zolovkins A; Orgera G; Laurino F; Daffina J, Caruso D, Laghi A, Rossi M. Diagnostic yield of CT-guided lung biopsies: How can we limit negative sampling?. *The British Journal of Radiology*.2022;95: 1130. DOI: 10.1259/bjr.20210434

13. Xiaohong X, Liqiang W, Na L, Xinqing L, Yinyin Q, Ming L, Ming O, Qian H, Qun L, Shiyue L, Chunyan L, Xiaoqian W, Shuangyong Y, Wei H, Mei L, Ping W, Chengzhi Z. Management and Prognosis of Interstitial Lung Disease With Lung Cancer (ILD-LC): A Real-World Cohort From Three Medical Centers in China. *Frontiers in Molecular Biosciences*. 2021;31(8): 1–10. DOI:10.3389/fmolb.2021.660800

14. Zhang L, Shi L, Xiao Z, Qiu H, Peng P, Zhang M. Coaxial technique promoted diagnostic accuracy of CT-guided percutaneous cutting needle biopsy for small and deep lung lesions. *PLOS ONE* 2018; 13:1–19. DOI: 10.1371/journal.pone.0192920

В.П. Шубин, Д.Ю. Пикунов, А.Н. Логинова, А.А. Баринов, Ю.А. Шельгин, А.С. Цуканов

## РОЛЬ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ В ДИАГНОСТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННОГО ПОЛИПОЗНОГО СИНДРОМА

DOI 10.25789/YMJ.2023.82.12

УДК 616–006.66

С целью определения молекулярно-генетической причины заболевания у пациента с олигополипозом толстой кишки проведено полноэкзомное секвенирование. В гене *BMPR1A* выявлен вариант с.333+5G/C. Проведено выяснение функционального значения найденного варианта, продемонстрировавшее на уровне мРНК удлинение экзона. Это позволило подтвердить диагноз ювенильного полипоза у пациента.

**Ключевые слова:** олигополипоз, NGS, ген *BMPR1A*, мРНК, кДНК, обратная транскрипция.

To determine the molecular genetic cause of the disease in a patient with colon oligopolyposis, whole exome sequencing was performed. The c.333+5G/C variant was detected in the *BMPR1A* gene. The functional significance of the found variant was elucidated, which demonstrated exon elongation at the mRNA level. This made it possible to confirm the diagnosis of juvenile polyposis in the patient.

**Keywords:** oligopolyposis, NGS, *BMPR1A* gene, mRNA, cDNA, reverse transcription.

**Введение.** Около 3–5% всех случаев рака толстой кишки обусловлены наследственными онкологическими синдромами, включающими синдром Линча (OMIM:120435) [12], семейный аденоматоз толстой кишки (OMIM:175100)

[14], *MutYH*-ассоциированный полипоз (OMIM:608456) [16], синдром Пейтца-Егерса (OMIM:175200) [15] и ювенильный полипоз (OMIM:174900) [3, 13]. Эти синдромы различаются по клинической картине, течению заболевания, а также по молекулярно-генетическим характеристикам [11]. В связи с этим зачастую клиническая картина помогает в первоначальном выборе объекта для молекулярно-генетического исследования – гена, патогенные варианты в котором вызывают заболевание. Однако в ряде случаев клинические проявления болезни бывают стёртыми, а в некоторых – характерны одновременно для нескольких наследственных синдромов. При этом если молекулярная диагностика генов, в ко-

торых наиболее часто обнаруживают патогенные варианты, безрезультатна, то вариантом выбора становится высокопроизводительное секвенирование, позволяющее проводить исследование целого экзона или генома [4]. Особенностью полноэкзомного или полногеномного секвенирования является выявление множества вариантов, при этом возникают трудности в интерпретации не описанных ранее вариантов и отнюдь не всегда удаётся верифицировать их как патогенные (в таких случаях их называют вариантами неясного значения) [6]. И лишь применение расширенного молекулярно-генетического анализа, позволяет выяснить функциональное значение таких вариантов.

НМИЦ колопроктологии им. А.Н. Рыжих: **ШУБИН Виталий Павлович** – к.б.н., с.н.с., shwit@mail.ru, **ПИКУНОВ Дмитрий Юрьевич** – к.м.н., с.н.с., **ЛОГИНОВА Анна Николаевна** – к.м.н., н.с., **БАРИНОВ Алексей Андреевич** – м.н.с., **ШЕЛЫГИН Юрий Анатольевич** – д.м.н., акад. РАН, проф., научн. руковод. НМИЦ; зав. кафедрой ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России; гл. внештат. спец. колопроктолог МЗ РФ, **ЦУКАНОВ Алексей Сергеевич** – д.м.н., гл.н.с.