

## Рабдоидная опухоль

Номер статьи: ORPHA 69077

### Резюме

Рабдоидная опухоль (RT) представляет собой агрессивную детскую саркому мягких тканей, которая возникает в почках, печени, периферических нервах и других мягких тканях по всему телу. RT центральной нервной системы (ЦНС) называют атипичной тератоидно-рабдоидной опухолью (ATRT; см. этот термин).

Служба регистрации Великобритании прогнозирует скорректированную по возрасту ежегодную частоту возникновения RT вне-ЦНС на уровне около 1/2000000 детей, но это значение может быть заниженным. В общей сложности у грудных детей в возрасте до года на долю RT может приходиться 20% случаев рака почек и 15% опухолей мягких тканей. В том же самом возрастном диапазоне ATRT может быть наиболее распространенной злокачественной опухолью задней черепной ямки.

Рабдоидная опухоль в большинстве случаев возникает в грудном возрасте или детстве (наиболее часто диагностируется у пациентов в возрасте < 2 лет, а медиана составляет около 20 месяцев). В большинстве случаев первые симптомы связаны с компрессионными эффектами опухоли (такими как респираторный дистресс-синдром, увеличение живота, паралич периферических нервов). Подкожные узловые метастазы наблюдались у пациентов с неонатальными опухолями. В исключительных случаях заболевание может проявиться у пациентов в подростковом и зрелом возрасте. RT возникает в почках, печени, периферических нервах и различных мягких тканях. При диагностике может наблюдаться гиперкальциемия (<1/3 случаев). RT, поражающую ЦНС, называют ATRT, она составляет около половины всех случаев RT.

В 90% случаев RT наблюдается биаллельная инактивация гена-супрессора опухолевого роста *SMARCB1* (22q11.23), кодирующего часть SWI/SNF-комплекса реконструкции хроматина, который обладает широким спектром регуляции экспрессии генома. Изредка случаи заболевания связаны с биаллельной мутацией гена *SMARCB1* (19p13.3) (кодирующего другую часть SWI/SNF-комплекса реконструкции хроматина).

Как только опухоль подтверждена посредством диагностической визуализации (магнитного резонанса и компьютерной томографии), диагностика основывается на биопсии опухоли. Опухоль состоит из диффузно пролиферирующих круглых или полигональных клеток с эксцентричными ядрами, выпуклыми ядрышками и гиалиновой эозинофильной цитоплазмой, содержащей гиалоидные включения, расположенные слоями или в виде скоплений (рабдоидные клетки). Опухолевые клетки в большинстве случаев позитивны по отношению к глипикану 3 (50% случаев), виментину, эпителиальным маркерам (кератины, антигены эпителиальной мембраны) и



мезенхимальным маркерам (актин гладких мышц, мышечно-специфический актин, белок S100). Диагноз подтверждается при отсутствии окрашивания ядер белком SMARCB1 (или SMARCA4, в исключительных случаях) при использовании иммуногистохимического метода.

В ходе дифференциальной диагностики следует исключить все недифференцированные саркомы, периферическую примитивную нейроэктодермальную опухоль у детей, эпителиоидную саркому (в особенности проксимальный тип) у более зрелых пациентов, внескелетную миксоидную хондросаркому и недифференцированные хондромы (см. эти термины) в случаях поражения ската черепа.

В 25% случаев RT связана с генеративной мутацией *SMARCB1*. Изредка генеративные мутации унаследованы от бессимптомных родителей как по причине гонадного мозаицизма, так и в результате неполной пенетрантности мутации (семейная RT; см. этот термин). У носителей в зрелом возрасте могут развиться множественные шванномы или менингиомы (см. эти термины).

Стандартного метода лечения рабдоидной опухоли не существует, хотя в настоящее время по всему миру проводится несколько проспективных клинических исследований. Лечение включает в себя резекцию опухолевой массы (максимально полную), комбинированную агрессивную химиотерапию и, при возможности, лучевую терапию. Однако у пациентов молодого возраста использование лучевой терапии может быть ограничено.

Степень выживаемости низкая, 5-летняя выживаемость составляет около 20%. Прогностические факторы включают в себя метастазы, молодой возраст при постановке диагноза (< 2 лет) и неполную резекцию.

Рецензент документа оригинала:

- Др. Франк Бордо (Dr Franck Bourdeaut)

Последнее обновление: 02 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Журкова Н.В.

Переведено: 12 2014

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке ООО «Шайер Рус» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»*



---

Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

---



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 2