



Московская Городская
Онкологическая Больница № 62
ДЕПАРТАМЕНТ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ Г. МОСКВЫ

Секвенирование нового поколения (NGS): ЗА и ПРОТИВ

Савёлов Никита Александрович

NGS – метод в практике медицинской организации онкологического профиля

Секвенирование следующего поколения (next generation sequencing, NGS), также известное как высокопроизводительное секвенирование или массивнопараллельное секвенирование, представляет собой технологию одновременного определения нуклеотидной последовательности миллионов фрагментов ДНК или комплементарной ДНК, что позволяет одновременно анализировать несколько генов или регионов генов за один запуск. Сегодня с

** Определение из Методических рекомендаций «Медицинские изделия in vitro диагностики на основе секвенирования следующего поколения (NGS)» от ФГБУ «Национальный институт качества» Росздравнадзора.*

Клинически значимые мутации в солидных опухолях

Ген/белок	Противоопухолевые лекарственные препараты	Показание	Метод тестирования
ALK	Кризотиниб, церитиниб, алектиниб, лорлантиниб, бригагиниб	НМРЛ, воспалительная миофибробластическая опухоль	ИГХ, FISH, секвенирование ДНК/РНК
BRAF	Дабрафениб + траметиниб, вемурафениб + кобиметиниб	Меланома, НМРЛ, анапластический рак ЩЖ	ИГХ, ПЦР
BRCA1/2	Олапариб, талазопариб, рупапариб	РМЖ, рак яичников	Секвенирование ДНК
C-KIT, PDGFR	Иматиниб	Стромальные опухоли желудочно-кишечного тракта	ПЦР
HER2	Трастузумаб, пертузумаб, трастузумаб-эмантанзин, нератиниб	РМЖ, рак желудка	ИГХ, FISH
EGFR	Гефитиниб, эрлотиниб, афатиниб Осимертиниб	НМРЛ	ПЦР
FGFR2/3	Эрдафитиниб	Рак мочевого пузыря	FISH, секвенирование ДНК
MET	Кризотиниб	НМРЛ	FISH, секвенирование ДНК
MSI-H или dMMR	Пембролизумаб Ниволумаб и ипилимумаб	MSI-H или dMMR солидные опухоли КРР	ИГХ, ПЦР , секвенирование ДНК
NTRK1/2/3	Ларотрекитиниб, энтректиниб	Солидные опухоли со слиянием NTRK	ИГХ, FISH, секвенирование ДНК/РНК
P13KCA	Алпелисиб	РМЖ	ПЦР
KRAS/NRAS	Цетуксимаб, панитумумаб	КРР	ПЦР
ROS1	Кризотиниб, энтректиниб	НМРЛ	ИГХ, FISH, секвенирование ДНК/РНК

NGS: аргументы ЗА

1. Использование технологии **массивного параллельного секвенирования** для минимального времени диагностики и максимальной эффективности.
2. В несколько раз повышается доля обнаружения мутаций в генах-онкосупрессорах по сравнению с ПЦР (подавляющее большинство **наследственных опухолевых синдромов** связано с дефектами генов-онкосупрессоров).
3. Работа с **таргетными панелями** для конкретных нозологий позволит решить проблему недостаточного количества материала в малых биопсиях.

NGS: аргументы ПРОТИВ

1. Комплексное геномное профилирование с точки зрения тактики лечения и влияния на выживаемость пациентов с ЗНО сравнимо с использованием **молекулярных тестов по выбору врача**.
2. **Стоимость** теста + **стоимость** оснащения + **стоимость** биоинформатики: для онкологических пациентов стоимость 1 теста NGS составляет от 590\$ (таргетные панели) до 3000\$ (комплексное геномное профилирование) за тест за рубежом.
3. Требования к персоналу, оснащению и стандартам пробоподготовки образцов: на сегодняшний момент **стандартизация исследований NGS отсутствует**, а **субспециализация «Молекулярный Патолог»** в ПАО пока **не появилась**.