

МЕДУЛЛОБЛАСТОМА У ПАЦИЕНТА 16 ЛЕТ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

С.А. КОПОЧКИНА², А.А. ГОНЧАРОВА¹, З.Д. ДУШИМОВА¹, А.Н. БЫКОВСКАЯ¹,
К.А. ТОХМОЛДАЕВА¹, М.М. ЖАРАСПАЕВА¹

¹АО «Казахский научно-исследовательский институт онкологии и радиологии», Алматы, Республика Казахстан;

²НАО «Казахский национальный медицинский университет им. С.Д. Асфендиярова», Алматы, Республика Казахстан

АННОТАЦИЯ

Актуальность: Опухоли головного мозга являются наиболее распространенными солидными опухолями у детей, из них медуллобластомы составляют почти 20%. Согласно данным Информационной Системы ЭРОБ по Республике Казахстан (РК), в 2021 году диагноз «медуллобластома» был морфологически подтвержден у 27 человек, из них 18 (66,6%) – детского возраста.

Цель исследования – на примере клинического случая показать целесообразность проведения молекулярно-генетического исследования для уточнения диагноза при опухолях головного мозга.

Методы: В статье описан клинический случай пациента с медуллобластомой. Представлены данные исследований: компьютерной томографии головного мозга, магнито-резонансной томографии головного мозга, а также патоморфологический пересмотр с иммуногистохимическим исследованием послеоперационного материала.

Результаты: Пациент поступил в Центр детской онкологии АО «Казахский научно-исследовательский институт онкологии и радиологии» (Алматы, Казахстан) с направительным клиническим диагнозом «Эпендимома червя мозжечка со сдавлением 4-го желудочка. Grade II. Состояние – после вентрикулоперитонеостомии слева (ноябрь 2021 г.), после микрохирургического удаления опухоли (декабрь 2021 г.). 2 клиническая группа». Учитывая нетипичную локализацию образования, был проведен патоморфологический пересмотр с иммуногистохимическим исследованием послеоперационного материала. Заключение: морфологическая картина и иммунофенотип соответствуют десмопластической/нодулярной медуллобластоме, степени IV. Код ICD-O: 9471/3. На основании данных морфологии была пересмотрена тактика лечения.

Заключение: Медуллобластома является высококачественной опухолью с агрессивным характером течения. Выбор верной тактики лечения зависит от своевременно установленного точного диагноза, что делает диагностику ключевым звеном в алгоритме ведения пациента, в связи с чем необходимо проведение морфологического, иммуногистохимического исследования. Согласно 5-й версии классификации ВОЗ опухолей ЦНС 2021 года, для более точного определения морфологического строения опухоли и достижения лучшего ответа на проводимую терапию необходимо проведение молекулярно-генетического исследования, что обуславливает необходимость пересмотра клинических рекомендаций, принятых в РК.

Ключевые слова: медуллобластома, дети, эпидемиология, молекулярно-генетические группы, эпендимома, опухоли ЦНС, опухоли головного мозга.

Введение: Опухоли головного мозга являются наиболее распространенными солидными опухолями у детей, из них медуллобластомы составляют почти 20% [1]. Согласно информации базы данных «Наблюдения, эпидемиология и конечные результаты (Surveillance, Epidemiology, and End-Results)» за 1973-2007 гг., заболеваемость медуллобластомой в мире составляла шесть случаев на миллион детей в год. Пик заболеваемости регистрировался у детей в возрасте от 4 до 9 лет (44%). Подростки (от 10 до 16 лет) составили 23%, младенцы (от 0 до 3 лет) – 12% [2, 3]. Более свежие статистические данные по этому вопросу, к сожалению, авторам найти не удалось.

По данным Информационной Системы ЭРОБ, в 2021 году в Республике Казахстан (РК) зарегистрировано 27 человек с морфологически подтвержденным диагнозом «медуллобластома», из них 18 (66,6%) пациентов – дети, что показывает значительное преобладание медуллобластомы в детской возрастной группе.

В существующей классификации медуллобластома включает в себя следующие клинически значимые гистологические варианты: десмопластическая/узловая, экстенсивно-нодулярная, крупноклеточная и анапластическая и четыре молекулярно-ге-

нетические группы медуллобластом: WNT-активная, SHH-активная и численно обозначенные не-WNT/не-SHH медуллобластомы [4].

В 5-й версии классификации опухолей центральной нервной системы ВОЗ (ЦНС-5) 2021 года были внесены изменения в существующую классификацию медуллобластом, в которой отражены новые знания о клинической и биологической гетерогенности. В результате исследований по крупномасштабному метилированию и профилированию транскриптома были выделены новые подгруппы: 4 подгруппы SHH и 8 подгрупп не-WNT/не-SHH медуллобластомы [5-9]. Как и для четырех основных молекулярных групп медуллобластом, для некоторых из этих подгрупп характерны клинико-патологические и генетические особенности, имеющие диагностическое и прогностическое значение. Данные недавних клинических исследований указывают на разные исходы в зависимости от молекулярной структуры опухоли, что может служить основой для использования специфических режимов химиотерапии для достижения лучшего ответа у пациентов в подгруппе с неблагоприятным прогнозом [10, 11].

Диагноз медуллобластомы редко встречается у детей, в том числе в возрастной группе от 10 до 16

лет в РК, в связи с чем эта локализация мало изучена и представляет интерес для детских онкологов. Для улучшения качества оказания медицинской помощи и учитывая существующий новый подход к диагностике медуллобластом, на примере нашего клинического случая мы хотели обратить внимание на необходимость пересмотра существующих клинических рекомендаций в РК с внесением дополнительно молекулярно-генетических исследований,

Цель исследования – на примере клинического случая показать целесообразность проведения молекулярно-генетического исследования для уточнения диагноза при опухолях головного мозга.

Материалы и методы: В статье описан клинический случай из истории болезни пациента 16 лет с диагнозом медуллобластома. Из диагностических методов исследования применялись: компьютерная томография, магнито-резонансная томография, морфологический пересмотр гистопатологического материала.

Информация о пациенте:

Пациент, А., 2006 г.р., госпитализирован в АО «Казахский Научно-Исследовательский Институт Онкологии и Радиологии» (КазНИИОиР) с диагнозом: «Эпендимома червя мозжечка со сдавлением 4-го желудочка. Grade II. Состояние – после вентрикулоперитонеостомии слева (ноябрь 2021 г.), после микрохирургического удаления опухоли червя мозжечка (декабрь 2021 г.), 2 клиническая группа».

Клинические данные: Общее состояние ребенка – ближе к удовлетворительному, тяжелое по заболеванию ЦНС. Сознание ясное. Кожные покровы и видимые слизистые обычной окраски. В зеве спокойно. В легких дыхание везикулярное, проводится по всем полям, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритмичные. Живот не вздут, безболезненный, послеоперационный рубец в области живота (дистальный конец ВПС) без особенностей. Физиологические отправления в норме.

St. nevrosus: по шкале комы Глазго – 15 баллов. На осмотр реагирует, в контакт вступает. На вопросы отвечает правильно. Ориентируется во времени и пространстве. Голова правильной формы. Зрачки равные, фотореакция есть. Лицо симметричное. Носогубный треугольник слева глажен. Тонус мышц верхних конечностей снижен. Сухожильные рефлексы оживлены, симметричные. Менингеальные знаки отрицательные. Мозжечковая атаксия. Координационные пробы выполняет. В позе Ромберга стоит неуверенно.

Локальный статус: послеоперационный рубец без особенностей, помпа прокачивает, по ходу шунта гиперемии и отеков нет.

Диагностика:

Дооперационная диагностика включала КТ и МРТ головного мозга.

Компьютерная томография головного мозга, ноябрь 2021 г.: В проекции червя мозжечка наблюдается образование размерами 53*37*36 мм частично кистозного, частично мягкотканного характера с выраженной компрессией 4-го желудочка.

Магнито-резонансная томография головного мозга, ноябрь 2021 г.: МР-картина кистозно-солидного образования дна 4-го желудочка, со смещением миндалин в большое затылочное отверстие. Окружающая гидроцефалия.

Дооперационные снимки МРТ и КТ отсутствуют по причине их утери пациентами.

Лечение:

На основании первичного диагноза пациенту было проведено оперативное лечение в условиях ДГКБ №2. Первый этап – вентрикулоперитонеостомия (ноябрь 2021 г.). Второй этап – иссечение поврежденной ткани головного мозга с применением интраоперационного нейромониторинга (декабрь 2021 г.).

При первичном направительном диагнозе «Эпендимома червя мозжечка со сдавлением 4-го желудочка. Grade II. Состояние после вентрикулоперитонеостомии слева (ноябрь 2021 г.), после микрохирургического удаления опухоли червя мозжечка (декабрь 2021 г.), 2 клиническая группа». По протоколу лечения опухолей ЦНС у детей планировалось провести курс интенсивно-модулированной лучевой терапии локально на область образования задней черепной ямки головного мозга, РД=1,8 Гр, до СД=54,0 Гр, 5 фракций в неделю. Но так как после пересмотра послеоперационных материалов был выставлен диагноз «Медуллобластома червя мозжечка со сдавлением 4-го желудочка, Grade IV, состояние – после вентрикулоперитонеостомии слева (ноябрь 2021 г.), после микрохирургического удаления опухоли червя мозжечка (декабрь 2021 г.), 2 клиническая группа», поменялась тактика лечения. Согласно протоколу лечения опухолей ЦНС у детей, пациенту был проведен курс конформной лучевой терапии на краниоспинальную область до S2-3 РД=1,8 Гр, СД=23,4 Гр и курс интенсивно-модулированной лучевой терапии локально на область образования задней черепной ямки головного мозга, РД=1,8 Гр, до СД=54,0 Гр, 5 фракций в неделю. Лечение проводили на высоко-энергетическом линейном ускорителе «True beam», под контролем системы визуализации IGRT, после проведения предлучевой топометрической подготовки с использованием индивидуального фиксирующего устройства – маски «CIVCO», КТ-топометрия на 64-срежном аппарате КТ SOMATOTOM Siemens, подбора индивидуального режима радиотерапии, оконтуривания объема облучения и критических окружающих органов и тканей, индивидуального дозиметрического планирования на дозиметрической системе планирования ECLIPSE. Химиотерапию проводили по протоколу HIT 2000-AB4: Винкристин 1,5 мг/м², 1 раз в неделю.

Результаты:

На рисунке 1 представлена картина МРТ головного мозга (декабрь 2021 г.) на 2-е сутки после оперативного вмешательства.

Морфологический материал был направлен на пересмотр в связи с нетипичной для данного диагноза локализацией образования (червь мозжечка). На основании данных морфологии был установлен диагноз «десмопластическая/нодулярная медуллобластома grade IV. Код ICD-O: 9471/3» и пересмотрена тактика лечения. После прохождения курса химиолучевой терапии пациент был выписан в удовлетворительном состоянии. На протяжении всего лечебного процесса активных жалоб предъявлено не было. В дальнейшем планируется продолжение лечения.

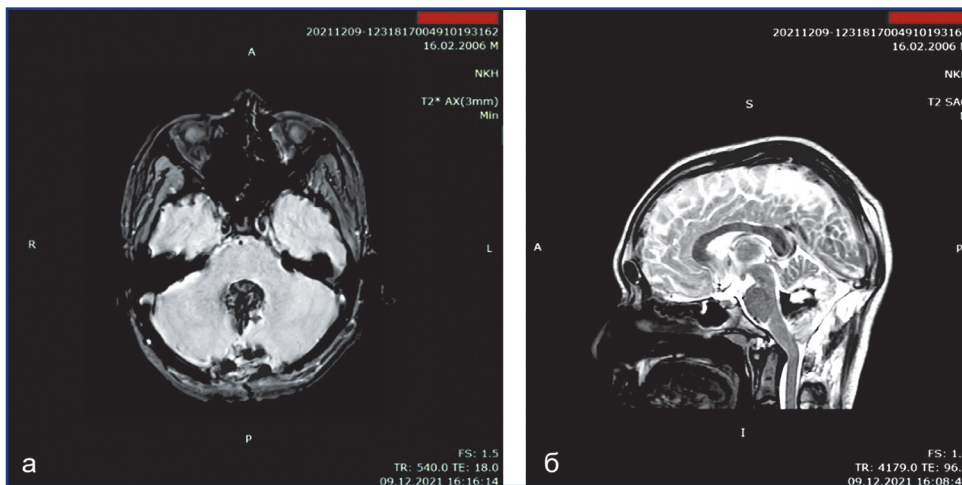


Рисунок 1 – МРТ головного мозга на 2-е сутки после оперативного вмешательства (декабрь 2021): а) аксиальная проекция; б) сагиттальная проекция

Отдаленные результаты будут оценены после проведения последующих циклов химиотерапии.

Временная шкала: Временная шкала описываемого клинического случая представлена в таблице 1.

Таблица 1 – Временная шкала клинического случая

Сроки	Событие
Октябрь 2021 г.	Дебют заболевания: периодические головные боли, тошнота, рвота.
Ноябрь 2021 г.	КТ головного мозга: В проекции червя мозжечка наблюдается образование размерами 53*37*36 мм частично кистозного, частично мягкотканного характера с выраженной компрессией 4-го желудочка.
Ноябрь 2021 г.	МРТ головного мозга: МР-картина кистозно-солидного образования дна 4-го желудочка, со смещением миндалин в большое затылочное отверстие. Оклюзионная гидроцефалия.
Ноябрь 2021 г.	Оперативное лечение в условиях ДГКБ №2. Первый этап – вентрикулоперитонеостомия.
Декабрь 2021 г.	Оперативное лечение в условиях ДГКБ №2. Второй этап – иссечение поврежденной ткани головного мозга с применением интраоперационного нейромониторинга.
Декабрь 2021 г. (+1 день после операции)	КТ головного мозга: при нативном КТ исследовании состояние после удаления образования задней черепной ямки. Кровоизлияние в полость 4-го желудочка, постоперационную полость. Вторичная корригированная окклюзионная гидроцефалия. Пневмоцефалия.
Декабрь 2021 г. (+2 дня после операции)	МРТ головного мозга с контрастированием: МР картина состояния после оперативного удаления объемного образования задней черепной ямки. Состояние после вентрикулоперитонеостомии. Постоперационные изменения задней черепной ямки и мягких тканей затылочной области. Признаки пневмоцефалии. Признаки гематомы в проекции четвертого желудочка (рисунок 1).
Декабрь 2021 г.	Патоморфологическое исследование послеоперационного материала: Морфологическая картина вероятней всего соответствует эпендимоме клеточно-остаточной форме, G II, WNO ICD-O code: 9391/3.
Январь 2022 г.	Патоморфологический и иммуногистохимический пересмотр послеоперационного материала в условиях КазНИИОиР: Морфологическая картина и иммунофенотип соответствуют десмопластической/нодулярной медуллобластоме, grade IV. ICD-O code 9471/3.
С января по март 2022 г.	Получил химиолучевую терапию по протоколу лечения опухолей ЦНС у детей в Центре детской онкологии АО КазНИИОиР.

Обсуждение: Пациент поступил с направительным морфологическим диагнозом «эпендимоме». При пересмотре препаратов в условиях КазНИИОиР и проведении иммуногистохимического исследования диагноз был заменен на «медуллобластома». Уточнение диагноза явилось причиной для пересмотра тактики лечения.

Медуллобластома была впервые выявлена у пациента в возрасте 16 лет, причём данное заболевание редко встречается в РК в возрастной группе от 10 до 16 лет. За 1 квартал 2021 г. в КазНИИОиР было направлено три ребенка с подобным диагнозом, у которых также в результате пересмотра гистологических материалов диагноз был изменен на медуллобластома. В связи

этим существует необходимость проведения дополнительных исследований по данной теме и возможного пересмотра алгоритма диагностических мероприятий с целью улучшения эффективности выявления морфологически точного диагноза и выбора наиболее правильной тактики лечения для каждого пациента индивидуально.

Заключение: Медуллобластома является высокозлокачественной опухолью с агрессивным характером течения. Выбор верной тактики лечения зависит от своевременно установленного точного диагноза, что делает диагностику ключевым звеном в алгоритме ведения пациента. В связи с чем необходимо обязательное проведение морфологического, иммуноги-

стохимического исследования. А также, согласно 5-й версии классификации ВОЗ опухолей ЦНС 2021 года, для подтверждения более точного морфологического строения опухоли необходимо проведение молекулярно-генетического исследования для лучшего ответа проводимой терапии. Это обуславливает необходимость пересмотра клинических рекомендаций, принятых в РК.

Список использованных источников:

- Rossi A., Caracciolo V., Russo G., Reiss K., Giordano A. Medulloblastoma: from molecular pathology to therapy // *Clin. Cancer Res.* – 2008. – Vol. 14 – P. 971-976. <https://doi.org/10.1158/1078-0432.CCR-07-2072>.
- Taylor M.D., Northcott P.A., Korshunov A., Remke M., Cho Y.J., Clifford S.C., Eberhart C.G., Parsons D.W., Rutkowski S., Gajjar A. Ellison D.W., Lichter P., Gilbertson R.J., Pomeroy S.L., Kool M., Pfister S.M. Molecular subgroups of medulloblastoma: the current consensus // *Acta Neuropathol.* – 2012. – Vol. 123. – P. 465-472. <https://doi.org/10.1007/s00401-011-0922-z>.
- Smoll N.R., Drummond K.J. The incidence of medulloblastomas and primitive neuroectodermal tumours in adults and children // *J. Clin. Neurosci.* – 2012. – Vol. 19. – P. 1541-1544. <https://doi.org/10.1016/j.jocn.2012.04.009>.
- Louis D.N., Perry A., Reifenbeger G., von Deimling A., Figarella-Branger D., Cavenee W.K., Ohgaki H., Wiestler O.D., Kleihues P., Ellison D.W. The 2016 World Health Organization Classification of Tumors of the Central Nervous System: a summary // *Acta Neuropathol.* – 2016. – Vol. 131. – P. 803-820. <https://doi.org/10.1007/s00401-016-1545-1>.
- Schwalbe E.C., Lindsey J.C., Nakjang S., Crosier S., Smith A.J., Hicks D., Rafiee G., Hill R.M., Iliasova A., Stone T., Pizer B., Michalski A., Joshi A., Wharton S.B., Jacques T.S., Bailey S., Williamson D., Clifford S.C. Novel molecular subgroups for clinical classification and outcome prediction in childhood medulloblastoma: a cohort study // *Lancet Oncol.* – 2017. – Vol. 18. – P. 958-971. [https://doi.org/10.1016/S1470-2045\(17\)30243-7](https://doi.org/10.1016/S1470-2045(17)30243-7).
- Cavalli F.M.G., Remke M., Rampasek L., John Peacock, Shih D.J.H., Luu B., Garzia L., Torchia J., Nor C., Morrissy S.A., Agnihotri S., Thompson Y.Y., Kuzan-Fischer C.M., Farooq H., Isaev K., Daniels C., Cho B.K., Kim S.K., Wang K.C., Lee J.Y., Grajkowska W.A., Perek-Polnik M., Vasiljevic A., Faure-Contier C., Jouviet A., Giannini C., Nageswara Rao A.A., Wai Li K.K., Ng H.K., Eberhart C.G., Pollack I.F., Hamilton R.L., Gillespie G.Y., Olson J.M., Leary S., Weiss W.A., Lach B., Chambless L.B., Thompson R.C., Cooper M.K., Vibhakar R., Hauser P., van Veelen M.L.C., Kros J.M., French P.J., Ra Y.S., Kumabe T., López-Aguilar E., Zitterbart K., Sterba J., Finocchiaro G., Massimino M., Van Meir E.G., Osuka S., Shofuda T., Klekner A., Zollo M., Leonard J.R., Rubin J.B., Jabado N., Albrecht S., Mora J., Van Meter T.E., Jung S., Moore A.S., Hallahan A.R., Chan J.A., Tirapelli D.P.C., Carlotti C.G., Fouladi M., Pimentel J., Faria C.C., Saad A.G., Massimi L., Liaw L.M., Wheeler h., Nakamura H., Elbabaa S.K., Pezrepeña-Diazconti M., Ponce de León F.C., Robinson S., Zapotocky M., Lassaletta A., Huang A., Hawkins C.E., Tabori U., Bouffet E., Bartels U., Dirks P.B., Rutka J.T., Bader G.D., Reimand J., Goldenberg A., Ramaswamy V., Taylor M.D. Intertumoral heterogeneity within medulloblastoma subgroups // *Cancer Cell.* – 2017. – Vol. 31. – P. 737-754.e6. <https://doi.org/10.1016/j.ccell.2017.05.005>.
- Sharma T., Schwalbe E.C., Williamson D., Sill M., Hovestadt V., Mynarek M., Rutkowski S., Robinson G.W., Gajjar A., Cavalli F., Ramaswamy V., Taylor M.D., Lindsey J.C., Hill R.M., Jager N., Korshunov A., Hicks D., Bailey S., Kool M., Chavez L., Northcott P.A., Pfister S.M., Clifford S.C. Second-generation molecular subgrouping of medulloblastoma: an international meta-analysis of Group 3 and Group 4 subtypes // *Acta Neuropathol.* – 2019. – Vol. 138. – P. 309-326. <https://doi.org/10.1007/s00401-019-02020-0>.
- Kumar R., Liu A.P.Y., Northcott P.A. Medulloblastoma genomics in the modern molecular era // *Brain Pathol.* – 2020. – Vol. 30. – P. 679-690. <https://doi.org/10.1111/bpa.12804>.
- Hovestadt V., Ayrault O., Swartling F.J., Robinson G.W., Pfister S.M., Northcott P.A. Medulloblastomas revisited: biological and clinical insights from thousands of patients // *Nat. Rev. Cancer.* – 2020. – Vol. 20. – P. 42-56. <https://doi.org/10.1038/s41568-019-0223-8>.
- Mynarek M., von Hoff K., Pietsch T., Ottensmeier H., Warmuth-Metz M., Bison B., Pfister S., Korshunov A., Sharma T., Jaeger N., Ryzhova M., Zheludkova O., Golanov A., Rushing E.J., Hasselblatt M., Koch A., Schüller U., von Deimling A., Sahm F., Sill M., Riemenschneider M.J., Dohmen H., Monoranu C.M., Sommer C., Staszewski O., Mawrin C., Schittenhelm J., Brück W., Filipski K., Hartmann C., Meinhardt M., Pietschmann K., Habler C., Slavci, Gerber N.U., Grotzer M., Benesch M., Schlegel P.G., Deinlein F., von Bueren A.O., Friedrich C., Juhnke B.O., Obrecht D., Fleischhack G., Kwicien R., Faldum A., Kortmann R.D., Kool M., Rutkowski S. Nonmetastatic medulloblastoma of early childhood: results from the prospective clinical trial HIT-2000 and an extended validation cohort // *J. Clin. Oncol.* – 2020. – Vol. 38. – P. 2028-2040. <https://doi.org/10.1200/JCO.19.03057>.
- Robinson G.W., Gajjar A. Genomics paves the way for better infant medulloblastoma therapy // *J. Clin. Oncol.* – 2020. – Vol. 38. – P. 2010-2013. <https://doi.org/10.1200/JCO.20.00593>.

ТҰЖЫРЫМ

ОН АЛТЫ ЖАСАР НАУҚАСТАҒЫ МЕДУЛЛОБЛАСТОМА: КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙ

С.А. Копочкина², А.А. Гончарова¹, З.Д. Душимова¹, А.Н. Быковская¹, К.А. Тохмолдаева¹, М.М. Жараспаева¹

¹«Қазақ онкология және радиология ғылыми зерттеу институты» АҚ, Алматы, Қазақстан Республикасы;
²«С.Ж. Асфендияров атындағы қазақ ұлттық медицина университеті» ҚеАҚ, Алматы, Қазақстан Республикасы

Өзектілігі: Ми қатерлі ісіктері балалардағы ең көп таралған ісік түрі болып табылады, олардың 20%-ын дерлік медуллобластома-лар құрайды. Қазақстан Республикасындағы (ҚР) EROB ақпараттық жүйесі (АЖ) деректері бойынша 2021 жылы медуллобластома-ның морфологиялық расталған диагнозымен 27 адам тіркелді, оның 18-і балалар (66,6%).

Зерттеудің мақсаты: клиникалық жағдай мысалында бас ми ісіктерінің диагнозын нақтылау үшін молекулалық-генетикалық зерттеу жүргізудің маңыздылығын көрсету.

Әдіс: мақалада медуллобластомасы бар науқастың клиникалық жағдайы сипатталған. Келесідей зерттеулердің деректері пайдаланылды: мидың компьютерлік томографиясы, мидың магнитті-резонансты томографиясы, сонымен қатар операциядан кейінгі материалды иммуногистохимиялық зерттеумен патоморфологиялық талдау.

Нәтижесі: Науқас «Қазақ онкология және радиология ғылыми-зерттеу институты» АҚ Балалар онкологиясы орталығына (Алматы, Қазақстан) «Мишық құртықасының эпендимомасы 4-ші қарынының қысылуымен. Grade II. Вентрикуллоперитонеостомия (14.11.2021ж.) және ісікті микрохирургиялық алып тастаудан (07.12.2021ж.) кейінгі жағдай. 2-ші клиникалық топ» жолдамалық клиникалық диагнозымен жатқызылды. Түзілімнің атипикалық локализациясын ескере отырып, операциядан кейінгі материалды иммуногистохимиялық зерттеумен патоморфологиялық талдау жүргізілді. Зерттеу қорытындысы: морфологиялық суреті мен иммунофенотипі десмопластикалық/нодулярлы медуллобластомаға сәйкес, grade IV. ICD-O коды 9471/3. Морфологиялық талдау нәтижесіне байланысты емдеу тактикасы өзгерді.

Қорытынды: Медуллобластома - агрессивті ағымы бар өте қатерлі ісік. Дұрыс емдеу тактикасын таңдау уақтылы әрі нақты қойылған диагнозға байланысты. Сондықтан диагностика пациент жүргізу алгоритмінде ең маңызды орынға ие. Осыған байланысты морфологиялық және иммуногистохимиялық зерттеу міндетті түрде жүргізілуі қажет. Сонымен қатар, ДДУ 2021 жылғы ОЖЖ ісіктерінің жіктелуінің 5-нұсқасына сәйкес, ісіктің морфологиялық құрылымын дәлірек анықтау және жүргізілетін терапияға жақсы жауап болу үшін молекулалық-генетикалық зерттеу жүргізілуі қажет. Осылайша, Қазақстан Республикасындағы қолданыстағы клиникалық нұсқауларды қайта қарау қажеттілігі туындайды.

Түйінді сөздер: медуллобластома, балалар, эпидемиология, молекулалық-генетикалық топтар, эпендимомы, бас ми қатерлі ісіктері, ОЖЖ қатерлі ісіктері.

ABSTRACT
MEDULLOBLASTOMA IN A 16-YEAR-OLD PATIENT: A CLINICAL CASE

S.A. Kopochkina², A.A. Goncharova¹, Z.D. Dushimova¹, A.N. Bykovskaya¹, K.A. Tokhmoldayeva¹, M.M. Zharaspayeva¹

¹JSC «Kazakh Institute of Oncology and Radiology,» Almaty, the Republic of Kazakhstan;

²Non-Commercial JSC «Asfendiyarov Kazakh National Medical University,» Almaty, the Republic of Kazakhstan

Relevance: Brain tumors are the most common solid tumors in children, with medulloblastomas accounting for almost 20%. The Electronic Registry of Oncological Patients of the Republic of Kazakhstan (RK) reports 27 morphologically verified cases of medulloblastoma in 2021, 18 of them in children (66.6%).

The aim was to show the feasibility of conducting a molecular genetic study to clarify the diagnosis of brain tumors using a clinical case as an example.

Methods: The article describes a clinical case of a patient with medulloblastoma. The examinations made included computed tomography of the brain, magnetic resonance imaging of the brain, as well as pathomorphological revision with an immunohistochemical examination of postoperative material.

Results: The patient was admitted to the Center of Pediatric Oncology of “Kazakh Institute of Oncology and Radiology” JSC (Almaty, Kazakhstan) with a referral morphological diagnosis of “Ependymoma of the cerebellar vermis with compression of the 4th ventricle. Grade II. Condition – after ventriculoperitoneostomy on the left side (14.11.2021), after microsurgical removal of the tumor (07.12.2021). 2nd clinical group.” Because of the atypical localization of the formation, a pathomorphological review with an immunohistochemical study of the postoperative material was carried out. Conclusion: the morphological picture and immunophenotype correspond to desmoplastic/nodular medulloblastoma, grade IV. ICD-O code 9471/3. The treatment tactics were revised based on morphological data.

Conclusion: Medulloblastoma is a highly malignant tumor with an aggressive course. Choosing the right treatment tactics depends on a timely, accurate diagnosis, which makes the diagnosis a key link in the patient management algorithm. This requires conducting a morphological, immunohistochemical examination. According to the 5th version of the 2021 WHO classification of CNS tumors, a molecular genetic study is required to accurately determine the morphological structure of the tumor and achieve a better response to therapy. This necessitates a revision of the relevant clinical guidelines adopted in the Republic of Kazakhstan.

Keywords: medulloblastoma, children, epidemiology, molecular genetic groups, ependymoma, CNS tumors, brain tumors.

Прозрачность исследования: Авторы несут полную ответственность за содержание данной статьи.

Конфликт интересов: Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Финансирование: Авторы заявляют об отсутствии финансирования.

Вклад авторов: вклад в концепцию – Жараспаева М.М., Тохмолдаева К.А.; научный дизайн – Душимова З.Д.; исполнение заявленного научного исследования – Копочкина С.А.; интерпретация заявленного научного исследования – Гончарова А.А.; создание научной статьи – Быковская А.Н.

Сведения об авторах:

Копочкина Сабина Асхатқызы (корреспондирующий автор) – врач-резидент лучевой терапии 1-года АО «КазНИИОиР», Алматы, Республика Казахстан, 050010, ул. Валиханова, 84, кв. 51, e-mail: sabina.kopochkina@gmail.com, ID ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0344-6177>;

Гончарова Алёна Андреевна – врач-лучевой терапевт ЦДО/ЦРО АО «КазНИИОиР», Алматы, Республика Казахстан, e-mail: alyona_7777@mail.ru, ID ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1610-7588>;

Душимова Зауре Дмитриевна – к.м.н., заместитель председателя правления по научно-стратегической работе АО «КазНИИОиР», Алматы, Республика Казахстан, e-mail: onco.int@gmail.com, ID ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0791-4246>;

Быковская Анна Николаевна – врач-детский онкогематолог высшей категории, руководитель ЦДО АО «КазНИИОиР», Алматы, Республика Казахстан, e-mail: anna_det13@mail.ru, ID ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2110-7109>;

Тохмолдаева Карлыгаш Алтынбековна – врач-детский онкогематолог высшей категории ЦДО АО «КазНИИОиР», Алматы, Республика Казахстан, e-mail: abzal_a2007@mail.ru, ID ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3501-291X>;

Жараспаева Мәлдір Маратқызы – врач-детский онкогематолог ЦДО АО «КазНИИОиР», Алматы, Республика Казахстан, e-mail: moldyr.zharaspayeva@mail.ru, ID ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9448-7152>.