



Malignant Tumors

ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫЕ ОПУХОЛИ

Евсеев В. Н., Стефанова Ю. Ю., Суркова В. С.,
Соколова Н. С., Строганова А. М., Тюляндин С. А.,
Федянин М. Ю., Карасева В. В.

МОЛЕКУЛЯРНО- ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ при солидных опухолях



Официальное издание
Российского общества
клинической онкологии (RUSSCO)

ISSN 2224-5057 (Print)
ISSN 2587-6813 (Online)

Malignant Tumors

ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫЕ ОПУХОЛИ

Евсеев В. Н., Стефанова Ю. Ю., Суркова В. С.,
Соколова Н. С., Строганова А. М., Тюляндин С. А.,
Федянин М. Ю., Карасева В. В.

МОЛЕКУЛЯРНО- ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ при солидных опухолях

Молекулярно-генетические исследования заняли ключевое место в современной онкологии. Всё более глубокое понимание природы опухолей позволяет не только уточнять диагноз, но и подбирать наиболее эффективную терапию для каждого пациента, оценивать прогноз заболевания и своевременно выявлять риск наследственных опухолевых синдромов.

Однако для практикующего врача важно ориентироваться в том, кому, когда и какой объём тестирования необходим. Какие исследования являются обязательными, а какие дополняют картину и помогают принять более взвешенное решение.

Эта брошюра создана как удобный инструмент для повседневной клинической практики. Мы надеемся, что она поможет вам быстрее и увереннее принимать решения, опираясь на актуальные принципы молекулярно-генетического тестирования опухолей.

АВТОРЫ:

Евсеев Владислав Николаевич, заведующий отделением ЛЕДИН КЛИНИК, руководитель медицинского совета фонда «Не напрасно», Санкт-Петербург

Стефанова Юлия Юрьевна, врач-онколог, радиотерапевт отделения радиотерапии 1 ГБУЗ «Клинический онкологический диспансер № 1» Минздрава Краснодарского края, ассистент кафедры онкологии с курсом торакальной хирургии КубГМУ, Краснодар

Суркова Виктория Сергеевна, заведующий отделением, врач-патологоанатом, МНИОИ им. П.А. Герцена — филиал ФГБУ «НМИЦ радиологии» Минздрава России, Москва

Соколова Наталья Сергеевна, специалист программы молекулярно-генетической диагностики Российского общества клинической онкологии, Москва

Строганова Анна Михайловна, заведующая лабораторией, врач — лабораторный генетик, старший научный сотрудник молекулярно-биологической лаборатории ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России, Москва

Тюляндин Сергей Алексеевич, главный научный сотрудник отделения противоопухолевой лекарственной терапии № 2 ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России, Москва

Федянин Михаил Юрьевич, руководитель химиотерапевтической службы ГБУЗ «ММКЦ «Коммунарка» ДЗМ», руководитель департамента науки ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России, заведующий кафедрой онкологии ФГБУ «НМХЦ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, Москва

Карасева Вера Витальевна, исполнительный директор Российского общества клинической онкологии, профессор кафедры онкологии факультета усовершенствования врачей ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва

DOI: <https://doi.org/10.18027/2224-5057-2025-17e-16>

Для цитирования: Евсеев В.Н., Стефанова Ю.Ю., Суркова В.С. и соавт. Молекулярно-генетические исследования при солидных опухолях. Злокачественные опухоли 2025;15e. DOI: <https://doi.org/10.18027/2224-5057-2025-17e-16>

МАРКЕРЫ (МГИ + ИГХ)

Нозология	МКБ	Клинические рекомендации RUSSCO, 2025	Клинические рекомендации МЗ РФ	Год публикации КР МЗ	NCCN (на 25 ноября 2025)
РМЖ	C50	<p>Протоковый рак молочной железы: ER, PR, HER2, Ki67</p> <p>Дольковый рак молочной железы: ER, PR, HER2, Ki67, e-cadherin</p> <p>Метастатический или рецидивный рак молочной железы: определение герминальных мутаций BRCA1/2 (если не проводилось ранее)</p> <p>Метастатический гормон-зависимый HER2-отрицательный рак молочной железы: определение мутаций PIK3CA</p> <p>Метастатический тройной негативный рак молочной железы: иммуногистохимическое определение уровня PD-L1 (клон 22C3)</p> <p>Метастатический секреторный рак молочной железы: определение транслокации NTRK</p> <p>Подозрение на наследственный рак молочной железы*: определение герминальных мутаций BRCA1/2 методом ПЦР, при отсутствии мутаций по данным ПЦР — проведение NGS</p>	<p>Все пациенты раком молочной железы: иммуногистохимическое определение ER, PR, HER2 (при 2+ — проведение FISH или CISH исследования), Ki67</p> <p>Метастатический или рецидивный рак молочной железы: определение герминальных мутаций BRCA1/2 (если не проводилось ранее)</p> <p>Метастатический гормон-зависимый HER2-отрицательный рак молочной железы: определение мутаций PIK3CA</p> <p>Метастатический тройной негативный рак молочной железы: иммуногистохимическое определение уровня PD-L1</p> <p>Подозрение на наследственный рак молочной железы*: определение герминальных мутаций BRCA1/2 методом ПЦР, при отсутствии мутаций по данным ПЦР — проведение NGS</p>	2021	<p>Протоковая карцинома in situ: иммуногистохимическое определение рецепторов к эстрогену</p> <p>Все пациенты с инвазивным раком молочной железы: иммуногистохимическое исследование рецепторов к эстрогену, рецепторов к прогестерону, HER2 (при 2+ — проведение FISH/CISH исследования), Ki67</p> <p>Все пациенты с метастатическим раком молочной железы: определение герминальных мутаций BRCA1/2, герминальной мутации PALB2, слияние гена NTRK (NGS, FISH, PCR), MSI/MMR (IHC, PCR, NGS), TMB (NGS), слияние гена RET (NGS)</p> <p>Метастатический гормон-позитивный HER2-отрицательный рак молочной железы: молекулярно-генетическое исследование PIK3CA, AKT1, PTEN, ESR1 (предпочтительно — ctDNA)</p> <p>Метастатический тройной-негативный рак молочной железы: иммуногистохимическое исследование PD-L1 (22C3)</p> <p>При подозрении на наследственные случаи рака молочной железы: молекулярно-генетическое исследование BRCA1/2</p>

* РМЖ в возрасте ≤ 50 лет; РМЖ с тройным негативным фенотипом; второй (синхронный или метахронный) РМЖ в любом возрасте; первично множественный рак: РМЖ + эпителиальный рак яичников (включая рак маточных труб и первичный рак брюшины) или экзокринный рак поджелудочной железы в любом возрасте; РМЖ у мужчин в любом возрасте; отягощенный семейный анамнез:

- наличие у кровных родственников 1–2 степени родства в возрасте ≤ 50 лет РМЖ, рака яичников, рака поджелудочной железы, рака предстательной железы, РМЖ у мужчины;
- наличие у кровных родственников герминальных мутаций BRCA1/2.

МАРКЕРЫ (МГИ + ИГХ)

Нозология	МКБ	Клинические рекомендации RUSSCO, 2025	Клинические рекомендации МЗ РФ	Год публикации КР МЗ	NCCN (на 25 ноября 2025)
Меланома	C43	<p>БЛУ без признаков метастатического поражения: ИГХ на Melan A, HMB45, Tyrosinase, SOX10</p> <p>Стадия IIB, IIC, IIIA–IIID: BRAF V600</p> <p>Нерезектабельная III стадия и IV стадия: BRAF</p> <p>Нерезектабельная III стадия и IV стадия без BRAF-мутации: NRAS (экзон 3), KIT (экзоны 8, 9, 11, 13, 14, 17, 18)</p>	<p>Меланома кожи с метастазами в региональных лимфатических узлах или отдаленных метастазах: BRAF (экзон 15)</p> <p>Меланома кожи с метастазами в региональных лимфатических узлах или отдаленных метастазах без мутации BRAF: NRAS (экзон 3), KIT (экзоны 8, 9, 11, 13, 14, 17, 18)</p> <p>Меланома слизистых с отдаленными метастазами: KIT (экзоны 8, 9, 11, 13, 14, 17, 18)</p> <p>Меланома слизистых с отдаленными метастазами без мутации KIT: BRAF (экзон 15)</p>	2025	<p>Меланома кожи III стадии: BRAF V600</p> <p>Меланома кожи IV стадии или рецидив заболевания: BRAF, KIT</p> <p>Меланома кожи IV стадии или рецидив заболевания без мутации BRAF: широкая молекулярно-генетическая панель</p> <p>Опционально при IV стадии или рецидиве: NTRK1–3, ALK, ROS1</p>
Рак предстательной железы	C61	<p>При наличии отягощенного наследственного анамнеза: BRCA1/2, ATM, PALB2, CHEK2, HOXB13</p> <p>При подозрении на наличие синдрома Линча: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</p> <p>При метастатическом раке предстательной железы: BRCA1, 2+ определение других генов HRR (CHEK2, ATM, BRIP1, CDK12, CHEK1, FANCL, PAPB2, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L)</p>	<p>Местнораспространенный РПЖ с поражением лимфатических узлов: определение герминальных мутаций в генах HRR (BRCA1/2, ATM и другие)</p> <p>Метастатический рак предстательной железы: тестирование соматических мутаций генов HRR методом NGS</p>	2021	<p>Локализованный рак предстательной железы высокого и очень высокого риска: определение герминальных мутаций в генах HRR</p> <p>Местнораспространенный рак предстательной железы с вовлечением региональных лимфатических узлов: определение герминальных мутаций в генах HRR, рассмотреть проведение тестирования соматических мутаций HRR, MSI</p> <p>Кастрационно-чувствительный метастатический РПЖ: определение герминальных и соматических мутаций в генах HRR, рассмотреть проведение тестирования MSI</p> <p>Кастрационно-резистентный метастатический РПЖ: определение герминальных и соматических мутаций в генах HRR, определение MSI, рассмотреть тестирование на TMB</p>
НМРЛ	C34	<p>Неплюскоклеточный рак. IB стадия после операции: молекулярно-генетическое исследование транслокации ALK, EGFR (делеция 19 экзона; L858R)</p> <p>Неплюскоклеточный рак II–III стадия после операции: иммуногистохимическое исследование PD-L1, молекулярно-генетическое исследование транслокации ALK, EGFR (делеция 19 экзона; L858R)</p> <p>Неплюскоклеточный нерезектабельный рак III и IV стадии (обязательно): молекулярно-генетическое исследование EGFR (18–21 экзон), определение транслокации ALK (возможно методом ИГХ), транслокация ROS1 (при выявлении по ИГХ требуется подтверждение с помощью молекулярно-генетического исследования), молекулярно-генетическое исследование BRAF V600E, при отсутствии указанных мутаций — иммуногистохимическое определение PD-L1</p> <p>IV стадия (опционально): молекулярно-генетическое определение транслокации RET, мутации пропуска 14 экзона гена c-MET, мутации пропуска 14 экзона c-Met, мутации 20 экзона гена HER2, мутации гена KRAS (с верификацией KRAS G12C), определение инсерций в 20 экзоне гена EGFR, транслокация генов семейства NTRK</p> <p>Плюскоклеточный рак. II–III стадия после операции: иммуногистохимическое определение уровня PD-L1</p> <p>Плюскоклеточный рак. IV стадия у некурильщиков и/или в возрасте до 50 лет: рассмотреть проведение молекулярно-генетических исследований</p> <p>Плюскоклеточный рак IV стадии: иммуногистохимическое определение уровня PD-L1</p> <p>Прогрессирование рака легкого на фоне таргетной терапии: проведение повторного молекулярно-генетического исследования</p>	<p>Неплюскоклеточный рак. Обязательно: молекулярно-генетическое исследование EGFR (18–21 экзон), определение транслокации ALK (возможно методом ИГХ), транслокация ROS1 (в том числе с помощью иммуногистохимического исследования), молекулярно-генетическое исследование BRAF V600E, при отрицательных/неизвестных значениях EGFR, ALK — иммуногистохимическое определение PD-L1</p> <p>Опционально: молекулярно-генетическое определение транслокации RET, амплификации гена MET, мутации пропуска 14 экзона гена MET, мутации гена ERBB2, определение опухолевой мутационной нагрузки</p> <p>Плюскоклеточный рак. Обязательно: иммуногистохимическое определение уровня PD-L1</p> <p>Опционально: тот же объем обследований, как и при плюскоклеточном раке</p>	2022	<p>Крупно-клеточная карцинома: иммуногистохимическое исследование TTF-1, papsin A, p40, p63</p> <p>IB–IIIB стадия после операции: EGFR (делеция 19 экзона, L858R), слияния ALK (ИГХ, FISH или NGS)</p> <p>Неплюскоклеточный НМРЛ (обязательно): молекулярно-генетическое определение EGFR (18–21 экзон), ALK (ИГХ, FISH или NGS), KRAS, ROS1 (FISH или ИГХ, при выявлении по данным ИГХ требуется подтверждение с помощью молекулярно-генетического исследования), BRAF (RT-PCR или NGS), NTRK1/2/3 (ИГХ, FISH, PCR, NGS), NRG1 (RNA-NGS или DNA-NGS, при определении по данным FISH требуется подтверждение с помощью NGS), мутации пропуска 14 экзона MET (с помощью NGS), RET (FISH-исследование, RNA-NGS (более предпочтительно), DNA-NGS), молекулярно-генетическое определение мутаций HER2 (экзон 20-с помощью ПЦР или NGS), иммуногистохимическое определение HER2, иммуногистохимическое определение PD-L1</p> <p>Плюскоклеточный НМРЛ (рассмотреть): молекулярно-генетическое определение EGFR (18–21 экзон), ALK (ИГХ, FISH или NGS), KRAS, ROS1 (FISH или ИГХ, при выявлении по данным ИГХ требуется подтверждение с помощью молекулярно-генетического исследования), BRAF (RT-PCR или NGS), NTRK1/2/3 (ИГХ, FISH, PCR, NGS), NRG1 (RNA-NGS или DNA-NGS, при определении по данным FISH требуется подтверждение с помощью NGS), мутации пропуска 14 экзона MET (с помощью NGS), RET (FISH-исследование, RNA-NGS (более предпочтительно), DNA-NGS), молекулярно-генетическое определение мутаций HER2 (экзон 20-с помощью ПЦР или NGS), иммуногистохимическое определение HER2, иммуногистохимическое определение PD-L1</p>

МАРКЕРЫ (МГИ + ИГХ)

Нозология	МКБ	Клинические рекомендации RUSSCO, 2025	Клинические рекомендации МЗ РФ	Год публикации КР МЗ	NCCN (на 25 ноября 2025)
Рак толстой кишки	C18–20	<p>Рак прямой кишки I стадии: PIK3CA/PIK3R1/PTEN методом секвенирования</p> <p>Рак толстой и прямой кишки II–III стадии: определение MMR (ИГХ) или MSI (ПЦР), определение мутационного статуса гена PIK3CA/PIK3R1/PTEN методом секвенирования</p> <p>Местнораспространенный рак прямой кишки: определение MMR (ИГХ) или MSI (ПЦР)</p> <p>Метастатический колоректальный рак: молекулярно-генетическое исследование генов KRAS, NRAS, BRAF, определение MMR (ИГХ)/MSI (ПЦР), определение гиперэкспрессии HER2 (ИГХ) или амплификации HER2 (FISH)</p> <p>Метастатический колоректальный рак с мутацией KRAS G12C: определение биаллельных мутаций в гене MUTYH</p> <p>Метастатический колоректальный рак без MSI/dMMR: определение соматических мутаций POLE/POLD1</p> <p>Метастатический колоректальный рак с MSI/dMMR и без мутации в гене BRAF: определение транслокаций генов NTRK, ROS1, ALK, RET</p> <p>При подозрении на синдром Линча: секвенирование генов MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 и поиск крупных делеций/вставок методом MLPA</p> <p>При подозрении на семейный аденоматоз: секвенирование гена APC и поиск крупных делеций/вставок методом MLPA</p> <p>При подозрении на наличие аттенуированной формы семейного аденоматоза: секвенирование гена APC</p> <p>При подозрении на MUTYH-ассоциированный полипоз: секвенирование гена MUTYH</p>	<p>Колоректальный рак II стадии: определение MMR (ИГХ) или MSI (ПЦР)</p> <p>Местнораспространенный рак прямой кишки: определение MMR (ИГХ) или MSI (ПЦР)</p> <p>Метастатический колоректальный рак: молекулярно-генетическое исследование генов KRAS, NRAS, BRAF, определение MMR (ИГХ)/MSI (ПЦР), определение гиперэкспрессии HER2 (ИГХ) или амплификации HER2 (FISH)</p> <p>Метастатический колоректальный рак без MSI/dMMR: определение соматических мутаций POLE/POLD1</p> <p>Метастатический колоректальный рак с MSI/dMMR и без мутации в гене BRAF: определение транслокаций генов NTRK, ROS1, ALK, RET</p> <p>При подозрении на синдром Линча: секвенирование генов MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 и поиск крупных делеций/вставок методом MLPA</p> <p>При подозрении на семейный аденоматоз: секвенирование гена APC и поиск крупных делеций/вставок методом MLPA</p> <p>При подозрении на наличие аттенуированной формы семейного аденоматоза: секвенирование гена APC</p> <p>При подозрении на MUTYH-ассоциированный полипоз: секвенирование гена MUTYH</p>	2025	<p>Все пациенты с колоректальным раком: определение MSI (ПЦР или NGS) или MMR (ИГХ)</p> <p>Колоректальный рак II–III стадии: определение мутаций PIK3CA</p> <p>Все пациенты с метастатическим колоректальным раком: KRAS, NRAS, BRAF (может быть определено с помощью ИГХ), определение HER2 (ИГХ, FISH или NGS), POLE/POLD1, слияния NTRK (ИГХ, FISH, ДНК-NGS, РНК-NGS, положительный результат ИГХ требует подтверждения с помощью РНК-NGS), слияния гена RET (ИГХ, FISH, PCR, ДНК-NGS или РНК-NGS)</p>
Рак яичников	C48 и C56	<p>Рецидив эпителиального рака яичников: определение гиперэкспрессии HER2 методом ИГХ</p> <p>Серозная или эндометриоидная аденокарцинома яичников высокой степени злокачественности: определение мутаций в генах BRCA1/2 в образце опухоли и/или крови методом ПЦР, при отрицательном результате — проведение полного геномного секвенирования, тестирование на выявление дефицита системы репарации ДНК методом гомологичной рекомбинации в материале опухоли</p> <p>Эндометриоидная, светлоклеточная и муцинозная карцинома яичников: определение MMR/MSI методом ИГХ</p> <p>Мезонефроподобная карцинома: молекулярно-генетическое определение мутаций KRAS, NRAS</p> <p>Рецидив или метастатические герминогенные опухоли яичников: определение MMR (ИГХ) или MSI (ПЦР)</p>	<p>Серозная или эндометриоидная аденокарцинома яичников высокой степени злокачественности: определение мутаций в генах BRCA1/2 в образце опухоли и/или крови и/или соскоба слизистой оболочки методом ПЦР, при отрицательном результате — проведение полного геномного секвенирования, тестирование на выявление дефицита системы репарации ДНК методом гомологичной рекомбинации в материале опухоли</p> <p>Эндометриоидная, светлоклеточная и муцинозная карцинома яичников: определение MMR/MSI методом ИГХ или ПЦР</p>	2024	<p>Все пациенты с эпителиальным раком яичников: определение BRCA1/2, при отсутствии герминальных мутаций — определение HRD</p> <p>Рецидив эпителиального рака яичников: иммуногистохимическое определение HER2, фолатных рецепторов альфа (FRa), молекулярно-генетическое исследование BRAF, RET, NTRK</p> <p>Рецидив серозной карциномы низкой степени злокачественности: KRAS, NRAS</p>
Рак пищевода и пищеводно-желудочного перехода	C15 C16	<p>Локализованная аденокарцинома при планировании предоперационной терапии: иммуногистохимическое исследование HER2, определение MSI (ПЦР или ИГХ)</p> <p>Неоперабельная или метастатическая аденокарцинома: PD-L1 (CPS), MSI (ПЦР или ИГХ), HER2 (ИГХ, FISH/CISH при 2+ по результатам ИГХ), NTRK (ИГХ, подтверждение методом FISH/CISH при положительном результате ИГХ)</p> <p>Аденокарцинома или плоскоклеточный рак II–III стадии после предоперационной лучевой терапии: иммуногистохимическое определение PD-L1 (CPS)</p> <p>Неоперабельный или метастатический плоскоклеточный рак: PD-L1 (TPS и CPS)</p>	<p>Локализованная аденокарцинома при планировании предоперационной терапии: иммуногистохимическое исследование HER2, определение MSI (ПЦР или ИГХ)</p> <p>Неоперабельная или метастатическая аденокарцинома: PD-L1 (CPS), MSI (ПЦР или ИГХ), HER2 (ИГХ, FISH при 2+ по результатам ИГХ), NTRK (ИГХ, подтверждение методом FISH/CISH при положительном результате ИГХ)</p> <p>Аденокарцинома или плоскоклеточный рак II–III стадии после предоперационной лучевой терапии: иммуногистохимическое определение PD-L1 (CPS)</p> <p>Неоперабельный или метастатический плоскоклеточный рак: PD-L1 (TPS и CPS)</p>	2024	<p>Все пациенты: определение MSI (ПЦР) или dMMR (ИГХ), определение PD-L1</p> <p>Неоперабельная или метастатическая аденокарцинома: иммуногистохимическое определение CLDN18.2, HER2, опционально — слияние гена RET, мутация BRAF V600E, слияние гена NTRK, TMB</p> <p>Неоперабельный или метастатический плоскоклеточный рак: опционально — иммуногистохимическое исследование HER2, слияние гена RET, мутация BRAF V600E, слияние гена NTRK, TMB</p>

МАРКЕРЫ (МГИ + ИГХ)

Нозология	МКБ	Клинические рекомендации RUSSCO, 2025	Клинические рекомендации МЗ РФ	Год публикации КР МЗ	NCCN (на 25 ноября 2025)
Рак поджелудочной железы	C25	Неoadьювантная/индукционная химиотерапия: Определение BRCA1,2/PALB2 Метастатический РПЖ или рецидив: dMMR/MSI-high, KRAS, BRCA1,2, PALB Метастатический РПЖ или рецидив при отсутствии мутации KRAS: HER2, BRAF V600E, NRG1 fusion, ALK, ROS1, EGFR	Неoadьювантная/индукционная химиотерапия: определение BRCA1,2/PALB2 Адьювантная химиотерапия: определение BRCA1,2/PALB2 Метастатический РПЖ: KRAS, MSI-High (ПЦР), BRCA1,2/PALB2 Метастатический РПЖ без мутации KRAS: HER2, BRAF V600E, NRG1 fusion, ALK, ROS1, EGFR	2024	Все пациенты: рассмотреть тестирование на ALK, ROS1, NTRK, dMMR/MSI-high, TMB, BRAF, BRCA1/2, PALB2, KRAS, HER2, FGFR2
Рак тела матки и саркомы матки	C54, C55	Рак тела матки: определение мутаций POLE (NGS или ПЦР), MSI (ПЦР) или dMMR (ИГХ), мутация p53 (ИГХ) Серозный рак тела матки, карциносаркома, прогрессирование эндометриальной аденокарциномы: иммуногистохимическое исследование HER2 Лейомиосаркома: определение мутаций в генах BRCA1/2, определение транслокации ALK (подтверждение методом FISH), слияние генов NTRK, RET	мСерозный рак тела матки или прогрессирование рака тела матки: иммуногистохимическое определение HER2 Метастатический рак тела матки: MMR (ИГХ) или MSI (ПЦР)	2021	Все пациенты с раком тела матки: определение POLE (NGS или ПЦР), p53 (ИГХ), MMR (ИГХ) или MSI (ПЦР) Метастатический рак тела матки: иммуногистохимическое определение HER2, иммуногистохимическое определение рецепторов эстрогена и прогестерона, рассмотреть тестирование NTRK, слияния гена RET и TMB Метастатические саркомы тела матки: MSI (ПЦР) или MMR (ИГХ), определение мутаций BRCA1/2, NTRK 1/2/3, RET, ALK и TMB
Рак желудка	C16	При наличии факторов риска наследственного рака желудка: определение CDH1 Операбельный рак желудка: иммуногистохимическое определение HER2, определение MSI Неоперабельный или диссеминированный рак желудка: HER2, PD-L1, MSI Диссеминированный рефрактерный рак желудка: рассмотреть проведение секвенирования следующего поколения, например NTRK	Местнораспространенный неоперабельный или диссеминированный рак желудка: иммуногистохимическое определение HER2 или проведение FISH-исследования, определение PD-L1, ИГХ, ПЦР или NGS для определения MSI/dMMR	2020	Все пациенты: определение MSI/dMMR Все пациенты, у которых рассматривается назначение иммунотерапии: определение PD-L1 Местнораспространенный неоперабельный, рецидивный или диссеминированный рак желудка: ИГХ или FISH для определения HER2, иммуногистохимическое определение CLDN18.2 Опционально: BRAF V600E, RET, NTRK, TMB
Саркомы мягких тканей	C49	Все неоперабельные или метастатические саркомы мягких тканей: определение MSI, TMB, NTRK (скрининг — ИГХ rapNTRK, подтверждение — молекулярно-генетическое исследование) Неоперабельная или метастатическая высокодифференцированная или дедифференцированная липосаркома: определение амплификации CDK-4 Неоперабельная или метастатическая миофибробластическая саркома: транслокация ALK	Все саркомы: определение индекса Ki67 иммуногистохимическим методом Синовиальная саркома, саркомы семейства Юинга: молекулярно-генетическое исследование транслокации t(X;18) Миксоидная круглоклеточная липосаркома: молекулярно-генетическое исследование транслокации t(12;16) Альвеолярная саркома: молекулярно-генетическое исследование транскрипционного фактора ASPL-TFE3 (транслокация 17 хромосомы t(X;17) (p11;q25) Светлоклеточная саркома: молекулярно-генетическое исследование транслокации t(12;22) Альвеолярная рабдомиосаркома: молекулярно-генетическое исследование для определения PAX3/FOXO1 или PAX7: FOXO1 Эпителиоидная гемангиоэндотелима: молекулярно-генетическое определение WWTR1/CAMTA1 и/или YAP1/TFE3 NTRK-веретеноклеточная саркома: молекулярно-генетическое определение NTRK 1,2,3 Неоперабельная или метастатическая высокодифференцированная или дедифференцированная липосаркома: определение амплификации CDK4 Неоперабельная или метастатическая воспалительная миофибробластическая опухоль: определение транслокации ALK	2024	Неоперабельные и/или метастатические саркомы мягких тканей: MSI, TMB

МАРКЕРЫ (МГИ + ИГХ)

Нозология	МКБ	Клинические рекомендации RUSSCO, 2025	Клинические рекомендации МЗ РФ	Год публикации КР МЗ	NCCN (на 25 ноября 2025)
Рак щитовидной железы	C73	Анапластический рак щитовидной железы: BRAF, NTRK Медуллярный рак щитовидной железы с метастазами: определение соматической и герминальной мутации RET Папиллярный рак щитовидной железы с метастазами: определение слияния гена RET (RET fusion)	Медуллярный рак щитовидной железы у всех пациентов: иммуногистохимическое исследование РЭА, кальцитонина и тиреоглобулина, Определение герминальной мутации RET Прогрессирующий или метастатический медуллярный рак щитовидной железы без герминальной мутации RET: определение соматических мутаций RET Рецидивный неоперабельный или метастатический радиолодифференцированный рак щитовидной железы: определение слияний RET, определение NTRK Анапластический рак щитовидной железы: определение мутации BRAF V600E, опционально — ALK, NTRK, RET, TSC2, PIK3/mTOR/AKT, ROS1), иммуногистохимическое определение PD-L1	2024	Медуллярный рак щитовидной железы у всех пациентов: определение герминальной мутации RET (экзоны 8, 10, 11, 13–16) Медуллярный рак щитовидной железы без герминальной мутации RET: определение соматических мутаций RET, определение TMB Анапластический рак щитовидной железы: BRAF, NTRK (предпочтительно ИГХ для ускорения получения результатов теста), ALK, RET, MSI, dMMR, TMB Йод-рефрактерный прогрессирующий и/или метастатический дифференцированный рак щитовидной железы: слияния гена RET, NTRK, MSI, dMMR, TMB, NTRK, ALK
Гастроинтестинальные стромальные опухоли	C15, C16, C17, C18, C19, C20, C48	Всем пациентам: экспрессия CD117 и/или DOG1, мутация KIT (экзоны 9,11,13,17) или PDGFRA (экзоны 12,14,18, D842V) При отсутствии этих мутаций: ИГХ с определением сукцинатдегидрогеназы В (SDHB), определение мутаций в генах SDH, KRAS, BRAF, NRAS	У всех пациентов: иммуногистохимическое определение CD117, DOG1, CD 34 При отсутствии экспрессии CD117 и/или DOG1: определение мутаций KIT (экзоны 9,11,13,17) и PDGFRA (экзон 18) При отсутствии мутаций в генах с-KIT, PDGFRA: определение экспрессии SDHB иммуногистохимическим методом При отсутствии мутаций в генах с-KIT, PDGFRA, нормальной экспрессии SDHB: определение NTRK 1,2,3 и BRAF	2024	Все пациенты, у кого планируется терапия тирозинкиназными ингибиторами: KIT, PDGFRA Пациенты без мутаций KIT или PDGFRA: определение дефицита SDHB или альтернативных драйверных мутаций (BRAF, NF1, NTRK, FGFR) с помощью NGS
Рак шейки матки	C53	Рецидив заболевания или изначально метастатический процесс: PD-L1; MSI Вторая и последующая линии терапии: иммуногистохимическое определение экспрессии HER2 (при 2+ — проведение FISH исследования)	При необходимости морфологической верификации диагноза: ИГХ-типирование Метастатический рак шейки матки или прогрессирование заболевания: иммуногистохимическое определение PD-L1, иммуногистохимическое определение микросателлитной нестабильности (MSI-H/dMMR), при недоступности/сомнительных результатах ИГХ — проведение ПЦР или NGS для определения	2024	Рецидив заболевания или изначально метастатический процесс: определение PD-L1, HER2 Предпочтительно: комплексное молекулярное профилирование (dMMR, TMB, NTRK, RET) При аденокарциномах шейки матки: HPV in situ hybridization или тестирование p16, ER, CEA, vimentin для дифференциальной диагностики с эндометриоидными аденокарциномами
Холангиокарцинома	C22.1, C23, C24.0	Нерезектабельный и/или метастатический рак желчного пузыря: слияние гена NTRK, определение мутации BRAF V600E, гиперэкспрессия HER2 (ИГХ) или амплификация HER2 (FISH), слияние гена RET, мутация KRAS G12C, определение MSI (ПЦР) или MMR (ИГХ), определение TMB Нерезектабельная и/или метастатическая внутрипеченочная/внепеченочная холангиокарцинома: слияние гена NTRK, определение MSI (ПЦР) или MMR (ИГХ), TMB, определение мутации BRAF V600E, определение мутации IDH1, слияние или перестройка FGFR2, гиперэкспрессия HER2 (ИГХ) или амплификация HER2 (FISH), слияние гена RET, мутация KRAS G12C	При планировании лекарственной терапии: молекулярно-генетическое исследование KRAS, BRAF, определение амплификации гена ERBB2 (HER2/neu) методом FISH, определение мутаций в генах MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 иммуногистохимическим методом, транслокации генов FGFR 1–4, определение транслокации гена NTRK	2024	Нерезектабельный и/или метастатический рак желчного пузыря: слияние гена NTRK, определение MSI (ПЦР) или MMR (ИГХ), TMB, определение мутации BRAF V600E, гиперэкспрессия HER2 (ИГХ) или амплификация HER2 (FISH), слияние гена RET, мутация KRAS G12C Нерезектабельная и/или метастатическая внутрипеченочная/внепеченочная холангиокарцинома: слияние гена NTRK, определение MSI (ПЦР) или MMR (ИГХ), TMB, определение мутации BRAF V600E, определение мутации IDH1, слияние или перестройка FGFR2, гиперэкспрессия HER2 (ИГХ) или амплификация HER2 (FISH), слияние гена RET, мутация KRAS G12C
Фармакогенетика	Все опухоли	При планировании терапии иринотеканом: определение генотипа UGT1A11/*1, *1/*28, *1/*6, *28/*28, *6/*6, *6/*28 При планировании терапии с фторпиримидинами: определение 4 основных вариантов гена DPYD: с.1905+1G>A(rs3918290), с.2846A>T(rs67376798), с.1679T>G(rs55886062) и с.1236G>A(rs56038477)	При планировании терапии иринотеканом: определение генотипа UGT1A11/*1, *1/*28, *1/*6, *28/*28, *6/*6, *6/*28 При планировании терапии с фторпиримидинами: определение 4 основных вариантов гена DPYD: с.1905+1G>A(rs3918290), с.2846A>T(rs67376798), с.1679T>G(rs55886062) и с.1236G>A(rs56038477)	2025 (КР по раку ободочной кишки)	При планировании терапии иринотеканом: определение генотипа UGT1A11/*1, *1/*28, *1/*6, *28/*28, *6/*6, *6/*28 При планировании терапии с фторпиримидинами: определение 4 основных вариантов гена DPYD: с.1905+1G>A(rs3918290), с.2846A>T(rs67376798), с.1679T>G(rs55886062) и с.1236G>A(rs56038477)

malignanttumors.org

