

Методологические подходы в гематологической диагностике

Научный руководитель – Адонин Леонид Сергеевич

Шишкин Валентин Александрович

Студент (магистр)

Санкт-Петербургский государственный университет телекоммуникаций им. проф. М.А.

Бонч-Бруевича, Санкт-Петербург, Россия

E-mail: wshishkinw@gmail.com

Гематологические заболевания характеризуются выраженной клинической и молекулярной гетерогенностью, что существенно осложняет процессы их точной диагностики и стратификации риска. Современные классификационные системы, включая классификацию Всемирной организации здравоохранения 2022 года, императивно требуют интеграции морфологических, цитогенетических и молекулярно-генетических данных для верификации диагноза. Целью настоящего обзора является анализ современных методов лабораторной диагностики в гематологии и оценка их роли в рамках интегративных диагностических алгоритмов. [1]

В работе проанализированы ключевые уровни лабораторной диагностики гематологических патологий, включающие морфологический, иммунофенотипический, цитогенетический и молекулярно-генетический этапы, а также перспективные функциональные и метаболомные подходы. Демонстрируется, что морфологический анализ периферической крови и костного мозга, включающий световую микроскопию и цитохимические методы, сохраняет свое значение в качестве базового этапа первичного скрининга и ориентировочной дифференциальной диагностики гемобластозов. [2] Тем не менее, данные методы характеризуются ограниченной чувствительностью при выявлении минимальной остаточной болезни и значительной зависимостью результатов от квалификации специалиста. В свою очередь, иммунофенотипирование методом проточной цитометрии позволяет более точно определить линию дифференцировки клеток, выявлять aberrантную экспрессию антигенов и используется для мониторинга минимальной остаточной болезни. Цитогенетические методы, включая классическое кариотипирование и флуоресцентную гибридизацию *in situ* (FISH), обеспечивают выявление структурных и числовых хромосомных аномалий, имеющих важное прогностическое значение. [3] Молекулярно-генетические технологии, такие как полимеразная цепная реакция и секвенирование нового поколения (NGS), позволяют обнаруживать точечные мутации, анализировать клональную структуру опухоли и проводить высокочувствительный мониторинг минимальной остаточной болезни. Дополнительно в обзоре рассматриваются функциональные и метаболомные методы, направленные на оценку апоптоза, пролиферативной активности и метаболомного профиля клеток, которые могут иметь значение для прогнозирования лекарственной резистентности. [4]

Полученные данные свидетельствуют о том, что ни один из диагностических методов не является достаточным при изолированном применении. Наиболее высокая диагностическая точность достигается при комплексной интеграции морфологических, иммунологических и генетических данных. Таким образом, современная гематологическая диагностика основывается на многоуровневом подходе, обеспечивающем более точную классификацию заболеваний, улучшенную стратификацию риска и персонализированный выбор терапевтической тактики. [5]

Источники и литература

- 1) Döhner H., Wei A.H., Appelbaum F.R. et al. Diagnosis and management of AML in adults: 2022 ELN recommendations. Blood. 2022;140:1345–1377. PubMed: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35797463/>
- 2) Hourigan C.S. MRD testing in AML. Leukemia. 2017. PubMed: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28367910/>
- 3) Speicher M.R. New cytogenetics. Nat Rev Genet. 2005. PubMed: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16205716/>
- 4) Falini B. NPM1 AML. N Engl J Med. 2005. PubMed: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15659725/>
- 5) Comprehensive review of MRD technologies. Blood Rev. 2020. PubMed: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32081437/>