

# Классификация опухолей мягких тканей (ВОЗ 2020)

- Новые группы, впервые включенные в классификацию опухолей мягких тканей в 2020 году выделены синей заливкой
- В правой колонке приведены характерные для группы молекулярно-генетические маркеры

## Адипоцитарные опухоли

Доброкачественные	
Липома и липоматоз	
Липоматоз нерва	
Липобластома и липобластоматоз	
Ангиолипома	
Миолипома мягких тканей	
Хондроидная липома	
Веретеночлесточная /плеоморфная липома	
Атипичная веретеночлесточная/плеоморфная липоматозная опухоль	Нет амплификации CDK4, MDM2 в отличие от дифференцированной/дифференцированной липосаркомы
Гибернома	
Промежуточные (местноинвазивные)	
Атипичная липоматозная опухоль	
Злокачественные адипоцитарные опухоли	
Дифференцированная липосаркома: липоматозная, склерозирующая, воспалительная	
Дифференцированная липосаркома	
Миксоидная липосаркома	EWS-CHOP, FUS-CHOP
Миксоидная плеоморфная липосаркома	Нет перестройки FUS/EWSR1-DDIT3 в отличие от конвенциональной миксоидной липосаркомы и амплификации CDK4, MDM2

## Фибробластические/миофибробластические опухоли

Доброкачественные	
Нодулярный фасциит	
Пролиферативный фасциит и пролиферативный миозит	
Оссифицирующий миозит и фиброзно-костная псевдоопухоль пальца	
Ишемический фасциит	
Эластофиброма	
Фиброзная гамартома младенцев	InDel EGFR ex20
Фиброматоз шеи	
Ювенильный гиалиновый фиброматоз	
Фиброматоз с эозинофильными цитоплазматическими включениями	
Фиброма оболочек сухожилия	
Десмопластическая фибробластома	
Миофибробластома	
Миофибробластома типа молочной железы	
Кальцифицирующая апоневротическая фиброма	FN1-EGF
EWSR1-SMAD3-положительная фибробластическая опухоль	EWSR1-SMAD3
Ангиомиофибробластома	
Клеточная ангиофиброма	
Ангиофиброма мягких тканей	Перестройка гена NCOA2 (AHRN-NCOA2)
Затылочная фиброма	
Акральная фибромиксома	
Фиброма Гарднера	
Промежуточные (местноинвазивные)	
Фиброматоз ладонного-подошвенного типа	
Десмоидоподобный фиброматоз	
Липофиброматоз	EGF/HBEGF/TGFA – EGFR/ROS1/RET/PDGFRB
Гигантоклеточная фибробластома	
Выбухающая дерматофибросаркома	COL1A1-PDGFB, COL6A3-PDGFD, EMLIN2-PDGFD
Промежуточные (редко метастазирующие)	
Выбухающая дерматофибросаркома, фибросаркоматоидная	
Солитарная фиброзная опухоль	NAB-STAT6
Воспалительная миофибробластическая опухоль	TPM3-ALK, TPM4-ALK, CLTC-ALK, CARS-ALK, RANBP2-ALK, EML4-ALK, KIF5B-ALK, DCNT-ALK, EEF1G-ALK, TGF-ROS1, ETV6-NTRK3, SRF-PDGFRB
Миофибробластическая саркома низкой степени злокачественности	
Поверхностная CD34-положительная фибробластическая опухоль	Нет
Миксовоспалительная фибробластическая саркома	Перестройки BRAF, амплификация VGLL3
Инфантильная фибросаркома	ETV6-NTRK3, EML4-NTRK3, перестройки NTRK1,2, BRAF, MET
Злокачественные	
Солитарная фиброзная опухоль, злокачественная	
Фибросаркома БДУ	
Миксофибросаркома	
Фибромиксоидная саркома низкой степени злокачественности	FUS-CREB3L1, FUS-CREB3L2
Склерозирующая эпителиоидная фибросаркома	

## Фиброгистиоцитарные опухоли

Доброкачественные	
Теносиновиальная гигантоклеточная опухоль	
Глубокая доброкачественная фиброзная гистиоцитома	
Промежуточные (редко метастазирующие)	
Плексиформная фиброгистиоцитарная опухоль	
Гигантоклеточная опухоль мягких тканей БДУ	
Злокачественные	
Злокачественная теносиновиальная гигантоклеточная опухоль	

## Сосудистые опухоли

Доброкачественные	
Синовиальная гемангиома	
Внутримышечная гемангиома	
Артериовенозная мальформация/гемангиома	
Венозная гемангиома	
Анастомозирующая гемангиома	
Эпителиоидная гемангиома	LMNA-FOS, MBNL1-FOS,VIM-FOS ZFP36-FOSB, WWTR1-FOSB
Лимфангиома и лимфангиоматоз	
Приобретенная пучковая гемангиома	
Промежуточные (местноинвазивные)	
Капошиформная гемангиоэндотелиома	
Сетчатая гемангиоэндотелиома	
Папиллярная ангиоэндотелиома лимфатических сосудов	
Смешанная гемангиоэндотелиома	
Саркома Капоши	
Псевдомиогенная гемангиоэндотелиома	SERPINE1-FOSB, ACTB-FOSB
Злокачественные	
Эпителиоидная гемангиоэндотелиома	Эпителиоидная гемангиоэндотелиома с YAP1-TFE3
Ангиосаркома	

## Перицитные (периваскулярные) опухоли

Доброкачественные и промежуточные	
Гломус-опухоль БДУ	BRAF V600E MIR143-NOTCH1/2/3
Миоперицитома, включая миофибром	Нуклеотидные замены в PDGFRB SRF-RELA (клеточная миофиброма)
Ангиолейомиома	
Злокачественные	
Гломусная опухоль, злокачественная	

## Опухоли гладкой мышечной ткани

Доброкачественные	
Лейомиома	
Промежуточные	
Гладкомышечная опухоль неизвестного потенциала злокачественности	
EBV-ассоциированная гладкомышечная опухоль	
Злокачественные	
Воспалительная лейомиосаркома	Нет
Лейомиосаркома	

## Опухоли скелетной мышечной ткани

Доброкачественные	
Раβδοмиома	
Злокачественные	
Эмбриональная раβδοмиосаркома	
Альвеолярная раβδοмиосаркома	PAX3-FOXO1, PAX7-FOXO1
Плеоморфная раβδοмиосаркома	
Веретеночлесточная/склерозирующая раβδοмиосаркома	Врожденная/инфантильная: SRF-NCOA2, TEAD1-NCOA2, VGLL2-NCOA2, VGLL2-CITED2 В/С PMC с мутацией MYOD1: MYOD1 L122R Внутрикостная/эпителиоидная: EWSR1-TFPC2,FUS-TFPC2
Эктомезенхимомы	

## Гастроинтестинальные стромальные опухоли

Доброкачественные	
МикроГИСО	
Злокачественные	
Гастроинтестинальные стромальные опухоли	

## Опухоли хрящевой и костной ткани

Доброкачественные	
Хондрома	
Злокачественные	
Остеосаркома, внескелетная	

## Опухоли оболочек периферических нервов

Доброкачественные	
Шваннома	Эпителиоидная шваннома: делеции / мутации LOF в SMARCB1
Нейрофиброма	
Периневринома	
Опухоль из гранулярных клеток	Мутации LOF в ATP6AP1 и ATP6AP1
Миксома оболочки нерва	
Одиночная отграниченная невринома	
Менингиома	
Смешанная опухоль оболочек нерва	
Злокачественные	
Злокачественная опухоль оболочек периферических нервов	Конвенциональная: мутации LOF в NF1, CDKN2A/2B, компонентах PRC2 (EED, SUZ12) – потеря H3K27me3 Эпителиоидная: делеции / мутации LOF в SMARCB1
Меланоцитарная злокачественная опухоль оболочек нерва	
Опухоль из гранулярных клеток, злокачественная	
Периневринома, злокачественная	

## Опухоли с неясной дифференцировкой

Доброкачественные	
Миксома (клеточная миксома)	
Глубокая (агрессивная) ангиомиксома	
Плеоморфная гиалинизирующая ангиоэктатическая опухоль	
Мезенхимальная опухоль с синдромом фосфатурии	FN1-FGFR1, FN-FGF1
Периваскулярная эпителиоидная опухоль, доброкачественная	
Ангиомиолипома	
Промежуточные (местноинвазивные)	
Гемосидеротическая фибролипоматозная опухоль	
Ангиомиолипома, эпителиоидная	
Промежуточные (редко метастазирующие)	
Атипичная фибросантома	
Ангиоматоидная фиброзная гистиоцитома	ASPS-TFE3
Кальцифицирующая фибромиксоидная опухоль	
Миоэпителиома	
Злокачественные	
Злокачественная мезенхимальная опухоль с синдромом фосфатурии	
Веретеночлесточные опухоли с перестройкой NTRK*	Перестройки генов NTRK (чаще NTRK1,2, реже NTRK3)
Синовиальная саркома	SS18-SSX1, SYT-SSX2, SYT-SSY4
Эпителиоидная саркома: проксимальный и классический вариант	
Альвеолярная саркома мягких тканей	ASPS-TFE3
Светлоклеточная саркома	EWS-ATF1
Внескелетная миксоидная хондросаркома	EWS-CHN, RBP56-CHN, CHN-TCF12
Десмопластическая мелкокруглоклеточная опухоль	EWS-WT1
Раβδοидная опухоль	
Периваскулярная эпителиоидная опухоль, злокачественная	
Саркома интимы	
Кальцифицирующая фибромиксоидная опухоль, злокачественная	
Миоэпителиальная саркома	
Недифференцированная саркома	
Веретеночлесточная саркома, недифференцированная	
Плеоморфная саркома, недифференцированная	
Круглоклеточная саркома, недифференцированная	

## Недифференцированные мелкокруглоклеточные саркомы костей и мягких тканей

Саркома Юинга	EWSR1-FLI1, EWSR1-ERG, EWSR1-ETV1, EWSR1-ETV4, EWSR1-FEV, FUS-ERG, FUS-FEV
Круглоклеточная саркома с перестройками EWSR1 с генами-партнерами не из семейства ETS	EWSR1-NFATC2, EWSR1-PATZ1, FUS-NFATC2
Саркома с перестройкой CIC	CIC-DUX4, CIC-FOXO4, CIC-LEUTX, CIC-NUTM1, CIC-NUTM2B
Саркомы с абберациями гена BCOR	BCOR-CCNB3, BCOR-MAML3, BCOR ex15, YWHAE1-NUTM2, ZC3H7B-BCOR

\* Веретеночлесточные опухоли с перестройкой NTRK - это разнородная группа опухолей, объединенных наличием перестройки генов семейства NTRK; инфантильная фибросаркома включена в этой категории. Данные опухоли часто состоят из веретеночлесточных клеток, характеризуются инфильтративным ростом и экспрессией CD34 и S100 по данным ИИХ. К данной группе относятся недавно описанные лимфофиброматозоподобные нейральные опухоли и опухоли, подобные опухолям оболочек периферических нервов. Перестройки генов NTRK приводят к образованию химерного онкогенного белка, который является мишенью для таргетной терапии.

## Список литературы:

Kallen M.E. et al. The 2020 WHO classification. Whats new in soft tissue pathology? Am J Surg Pathol 2020; Sbaraglia M. et al. The 2020 WHO Classification of Soft Tissue Tumours: news and perspectives. PATHOLOGICA 2021;113:70-84