

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 41 год  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 17.12.2020 10:19  
Дата поступления образца: 19.12.2020 08:09  
Врач: 22.01.2021 13:05  
Дата печати результата: 10.06.2021 14:31

| Исследование                           | Результат       | Комментарий  |
|--|-----------------|--|
| Семейный медулярный рак ЩЖ, ген RET м. | <b>СМ.КОММ.</b> | Проводилось исследование на предмет выявления семейного медулярного рака щитовидной железы, поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET м.<br>Результат прилагается на отдельном бланке. |

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/c> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

## Описание результатов исследования

ИНЗ 152095741

**ФИО пациента**, 1979 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене RET, отвечающем за развитие семейного медуллярного рака щитовидной железы (профиль № 7004 MR).

*Семейный медуллярный рак щитовидной железы (МРЦЖ) с вероятностью 92-100% развивается при наличии специфических мутаций протоонкогена RET (10q11.2). Мутации превращают нормальный ген RET в доминантный онкоген, т.е. ген, вызывающий развитие опухоли.*

*Это заболевание встречается с частотой около 1: 30 000*

*Мутации в этом же гене вызывают развитие так называемых синдромов множественных эндокринных неоплазий (опухолей) тип 2А и 2Б*

В образце ДНК методом прямого автоматического секвенирования исследованы пять участков гена RET (экзоны 10,11,13,14,15), в которых находят более 90% всех мутаций, отвечающих за развитие МРЦЖ.

**Мутации, приводящие к наследственной форме данного заболевания, не выявлены (вариант N/N).**

| ДНК     | Фамилия, И.О. | ген RET экзоны 10, 11, 13, 14, 15                     |
|---------|---------------|---|
| RET 941 |               | патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены |

Возникновение МРЦЖ возможно также при образовании так называемой соматической мутации в гене RET непосредственно в клетках самой опухоли (такой тип мутаций не передаётся потомству и выявляется только при ДНК-исследовании клеток самой опухоли).

Кроме того, при МРЦЖ выявляются также мутации в гене NTRK1 (относительно редко).

Таким образом, не выявлено у обследуемой носительства мутации именно наследственной формы рака щитовидной железы, соответственно, развитие аналогичного заболевания у её потомков маловероятно.

Для более полного исключения наследственной формы МРЦЖ возможно проведение дополнительного исследования по профилю № 7798 для поиска редких мутаций в экзонах 5 и 8.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

**Рекомендовано:**

Наблюдение у эндокринолога.

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)