

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 25 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 26.02.2018 15:25
Дата поступления образца: 27.02.2018 06:26
Врач: 15.03.2018 12:03
Дата печати результата: 10.06.2021 17:36

Исследование	Результат	Комментарий
МЭН2А RET	СМ.КОММ.	Результат прилагается на отдельном бланке.

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 9999999999

Пациент, 1992 г.р., обследовался в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене RET, отвечающем за возникновение синдрома множественных эндокринных неоплазий тип 2А (МЭН2А) (профиль №7006А2)/

МЭН 2А – семейный раковый синдром, наследуемый по аутосомно-доминантному типу. Встречается с частотой около 1: 30 000. Для больных с этим синдромом характерно наличие семейного медуллярного рака щитовидной железы (МРЩЖ) (92-100 %). Это заболевание связано с герминальными миссенс – мутациями протоонкогена RET (10q11.2). Мутации превращают нормальный ген RET в онкоген.

Для больных с МЭН 2А помимо МРЩЖ характерно наличие феохромоцитомы (встречается ~ в 50 % случаев) и гиперплазии/аденомы паращитовидных желез (обнаруживают у 20-30 % больных).

Более чем у 98 % семей с МЭН 2А были выявлены мутации в 10-м или 11-м экзоне гена RET. Более редкие мутации у больных МЭН 2А находят в экзонах 13 и 14 гена RET.

При несемейных формах медуллярного рака щитовидной железы в клетках самой опухоли мутации в гене RET встречаются с частотой 20-70%

Однонуклеотидные полиморфизмы гена RET могут модифицировать чувствительность к заболеванию, возраст манифестации, его клиническое течение. В этой связи актуально определение полиморфных вариантов гена.

В образце крови пациента методом прямого автоматического секвенирования проведено исследование ДНК, выделенного из лимфоцитов периферической крови, в экзонах 10 и 11 и прилегающих к ним интронных участков гена RET.

Герминальные мутации в экзонах 10 и 11, приводящие к наследственной форме данного заболевания, не выявлены (вариант N/N).

ДНК	Фамилия, И.О.	протоонкоген RET, экзоны 10, 11
742		N/N

Для полного исключения семейной формы МРЦЖ необходимо исключение мутаций в экзонах 5, 8, 13, 14, 15 гена RET (профили №№ 7004MR и 7798 RET), если такие исследования не проводились ранее.

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

Развитие заболевания может быть обусловлено не генетическими, а внешнесредовыми факторами .

Возможно также возникновение заболевания вследствие возникновения соматической мутации в гене RET в ткани щитовидной железы. Такой вид мутации потомству, как правило, не передаётся.

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

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)