

ФИО
Пол: **Муж**
Возраст: **50 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 28.06.2024 08:14
Дата поступления образца: 29.06.2024 13:18
Врач: 15.07.2024 16:42
Дата печати результата: 06.07.2025

Исследование	Результат	Комментарий
МЭН2А RET	НЕ ОБНАР	Протестировано наличие мутаций в гене, ответственном за развитие синдрома множественной эндокринной неоплазии 2А типа (МЭН 2А). Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Описание

Пациент обследован 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.

ДНК	ФИО	ген RET экзоны 10, 11
RET 1277		патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Методом прямого автоматического секвенирования проведен поиск патогенных вариантов в экзонах 10, 11 протоонкогена RET, в которых локализуется более 80% герминальных мутаций, ответственных за синдром МЭН2А и семейный медуллярный рак щитовидной железы. В результате анализа патогенные и вероятно патогенные варианты **не обнаружены**.

Данное исследование не исключает семейной формы МРЩЖ, так как данное заболевание может быть обусловлено мутациями в экзонах 5, 8, 13, 14, 15 гена RET или мутациями в других генах, не анализируемые в данном тесте.

При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача – генетика.

В р а ч - г е н е т и к