ФИО

Пол: **Жен**
Возраст: **29 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 23.04.2025 08:51
Дата поступления образца: 25.04.2025 18:03
Врач: 12.05.2025 21:11
Дата печати результата: 06.07.2025

Исследование	Результат	Комментарий
МЭН2А RET	СМ.КОММ.	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

ИНЗ 999999999

Описание

ПАЦИЕНТ обследована 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 медулярного 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 1398		c.[1901G>C];[=]

Методом прямого автоматического секвенирования проведено исследование с целью поиска патогенных вариантов в экзонах 10,11 гена RET.

В результате анализа в экзоне 11 гена RET **обнаружен** патогенный вариант c.1901G>C (p.Cys634Ser; CM941238), в гетерозиготном состоянии. Данный вариант приводит к синдрому МЭН2А и семейному медулярному раку щитовидной железы.

Таким образом, обследуемая находится в группе высокого риска по возникновению синдрома множественных эндокринных неоплазий 2А типа.

Рекомендовано:

1. Наблюдение у эндокринолога и онколога.
2. Очная консультация врача-генетика для решения вопроса об обследовании родственников (родителей, родных братьев/сестер, детей) с целью поиска аналогичной мутации.

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

Врач-генетик