

ФИО

Пол: **Жен**
Возраст: **70 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 30.04.2022 06:30
Дата поступления образца: 01.05.2022 09:48
Врач: 27.05.2022 09:45
Дата печати результата: 06.07.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Семейный медулярный рак ЩЖ, ген RET м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления семейного медулярного рака щитовидной железы, поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 гена RET м. 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 результатов исследования

ИНЗ 999999999

Пациент, 1951 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 (МРЩЖ) 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 МРЩЖ.

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 1053		патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Возникновение МРЩЖ 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 МРЩЖ 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 МРЩЖ 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