

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 58 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 07.09.2020 17:31  
Дата поступления образца: 08.09.2020 18:13  
Врач: 21.09.2020 15:19  
Дата печати результата: 10.06.2021 15:34

Исследование	Результат	Комментарий
МЭН2В RET	<b>СМ.КОММ.</b>	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

## Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

**ФИО пациента**, 1962 г.р., обследовался в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене RET, отвечающем за возникновение синдрома множественных эндокринных неоплазий тип 2В (МЭН2В) (профиль №7005).

*Для МЭН 2В характерно наличие семейного медулярного рака щитовидной железы (МРЦЖ) (92-100 %). Феохромоцитомы также выявляют примерно у 50 % пациентов с синдромом МЭН 2В. Однако гиперплазия паращитовидных желез при этом заболевании встречается крайне редко. Заболевание протекает более агрессивно, чем МЭН 2А. Для него характерен ранний (дошкольный) возраст возникновения МРЦЖ с ранним метастазированием в регионарные лимфатические узлы.*

*Встречаются сопутствующие аномалии: пороки развития скелета и зрения, множественные невриномы слизистых оболочек, а также ганглионевриномы желудочно-кишечного тракта, мегаколон и другие.*

*При МЭН 2В более чем у 94 % семей выявляют одну и ту же герминальную мутацию в кодоне 918 (16-й экзон). Более редкие мутации у больных МЭН 2В находят в экзоне 15 гена RET.*

*В данном профиле проводится поиск этой мутации в 16-м экзоне гена RET.*

В образце ДНК пациента методом прямого автоматического секвенирования проведено исследование ДНК в экзоне 16 и прилегающих интронных областях гена RET.

**Герминальные мутации в экзоне 16, приводящие к наследственной форме МЭН 2В и МРЦЖ, не выявлены (вариант N/N).**

ДНК	Фамилия, И.О.	ген RET экзон 16
RET 924		[=][=]

Возникновение МРЦЖ возможно также при образовании так называемой «соматической мутации» в гене RET непосредственно в клетках самой опухоли (такой тип мутаций не передается потомству).

Для более полного исключения семейной формы МРЦЖ необходимо исследование мутаций в экзонах 10,11, 13, 14, 15 гена RET, (профиль № 7004MR), если такие исследования не проводились ранее.

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

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)

Образец