

**ФИО**  
**Пол:** Жен  
**Возраст:** 42 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 02.06.2021  
Дата поступления образца: 02.06.2021  
Врач: 03.07.2021  
Дата печати результата: 03.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген RET м.	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Семейного медуллярного рака щитовидной железы, поиск редких мутаций в экзонах 5, 8. 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

**Ф.И.О.**, 1979 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления редких мутаций в экзонах 5, 8 гена RET, отвечающем за развитие семейного медуллярного рака щитовидной железы (профиль № 7798RET).

*Медуллярный рак щитовидной железы (МРЩЖ) - нейроэндокринная опухоль, образующаяся из парафолликулярных клеток или С-клеток щитовидной железы. Это заболевание составляет 5-10 % от всех карцином щитовидной железы. МРЩЖ может возникать спорадически (примерно в 70-75% случаев) или является главной составной частью ракового синдрома множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН 2) с аутосомно-доминантным типом наследования.*

*МРЩЖ с вероятностью 92-100 % развивается при наличии герминальных миссенс – мутаций протоонкогена RET (10q11.2). Мутации превращают нормальный ген RET в доминантный онкоген, т.е. ген, вызывающий развитие опухоли.*

*Возникновение МРЩЖ возможно также при образовании так называемой «соматической мутации» в гене RET непосредственно в клетках самой опухоли (такой тип мутаций не передается потомству и выявляется только при ДНК-исследовании клеток самой опухоли). 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.*

*Это заболевание встречается с частотой около 1: 30 000.*

*Мутации в этом гене вызывают развитие так называемых синдромов множественных эндокринных неоплазий (опухолей) тип 2А и 2Б.*

*Примерно 85% всех известных мутаций при МРЩЖ встречаются в экзонах 10, 11, 13, 14,15 гена RET, и лишь в единичных семьях описаны мутации в экзонах 5, 8 гена RET.*

В образце ДНК обследуемой методом прямого автоматического секвенирования проведено исследование ДНК в экзонах 5 и 8 и прилегающих к ним интронных участков гена RET.

**Мутации в экзонах 5 и 8, приводящие к наследственной форме данного заболевания, не выявлены (вариант N/N).**

ДНК	Ф.И.О.	ген RET, экзоны 5, 8
ret968		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

В том случае, если ранее проводился поиск мутаций в экзонах 10, 11, 13, 14, 15 и 16 гена RET, **семейный** медуллярный рак щитовидной железы у обследуемой маловероятен. Развитие заболевания может быть обусловлено мутацией, возникшей непосредственно в клетках самой опухоли (такая форма не передается по наследству).

Если такие исследования не проводились, то необходимо решить с лечащим врачом вопрос о дальнейшем обследовании (профили №№ 7004 и 7005).

Необходимо отметить, что обследование всегда целесообразно начинать с члена семьи, имеющего заболевание, а у родственников анализировать наличие или отсутствие уже выявленной мутации.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача

Образец