

Пациент: Т.Т.Т.

Заказ:

Дата регистрации: 16.08.2023

Дата рождения: 01.01.1999

Возраст: 24 г.

Пол: Ж

ЛПУ: Образец результата

Код ЛПУ: 99991264

**Молекулярно-генетические исследования**

Дата взятия биоматериала:

Заявка: 7016855395

Материал: Цельная кровь ЭДТА

Исследование: Семейный медуллярный рак щитовидной железы и синдромы МЭН 1 и 2А, 2В в крови (MEN1, RET)

Параметр	Результат	Референсные значения
Семейный медуллярный рак щитовидной железы и синдромы МЭН 1 и 2А, 2В в крови (MEN1, RET)	Патогенных вариантов в экзоне 10, 11, 13-16 гена RET и экзонах 2, 10 гена MEN1 обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзоне 10,11,13-16 гена RET и экзонах 2,10 гена MEN1 обнаружено не было

**Комментарий:** У пациента не обнаружено патогенных вариантов в экзоне 1 О, 11, 13-16 гена RET и экзонах 2, 1 О гена MEN1. Множественные эндокринные неоплазии (МЭН) представляет собой наследственное аутосомно-доминантное заболевание. МЭН 1 типа характеризуется комбинацией опухолей паращитовидной железы, гастроэнтеропанкреатической эндокринной системы иadenомы передней доли гипофиза. Данное заболевание обусловлено наличием инактивирующих мутаций в гене MEN1. Наличие мутаций в данном гене обнаруживается у 70-95% пациентов с МЭН 1 типа. Наиболее распространенными являются мутации в экзоне 1 О. Отсутствие мутаций значительно снижает вероятность диагноза, но не исключает МЭН 1 типа.

Множественная эндокринная неоплазия 2 типа подразделяется на три подтипа: МЭН 2А, МЭН 2В и семейный медуллярный РЩЖ. Медуллярный рак щитовидной железы встречается во всех подтипах МЭН 2 типа. При МЭН 2А также может отмечаться феохромоцитома (50%) и аденоама/ гиперплазия паращитовидной железы. При МЭН 2В помимо медуллярного рака щитовидной железы наблюдается феохромоцитома (50%), невромы слизистых оболочек губ и языка, а также марфаниоидный габитус. МЭН2 обусловлен наличием мутаций в гене RET. В соответствии с The National Comprehensive Cancer Network (2018) рекомендовано проведение секвенирования экзонов 10,11,13-16. Отсутствие патогенных мутаций в указанных экзонах исключает наличие у пациента МЭН 2 типа на более чем 95%.

Развернутое заключение в соответствии с рекомендациями HGVS и EMGQN может быть предоставлено по запросу. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network. Используемые референсные последовательности - NG\_007489.1, RefSeqGene (LRG\_518).

Результатом лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

Лицензия № Л041-01137-77/00311104 от 19.01.2017 г.

ISO 9001:2015 сертификат соответствия №РУ.097А.00415, действителен до 19.10.2025

ГОСТ Р ИСО 15189-2015 (ISO 15189:2012) сертификат соответствия №РОСС

RU.32101.04ЖЗА1.209, действителен до 20.10.2025

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ Врач КЛД: Гольцев И. М., Врач КЛД: Шипулина О. Ю.

Страница 1 из 1

Дата готовности результата: 16.08.2023 12:42

Дата печати результата: 16.08.2023 14:43:06 Результат выдал:

подпись

