

ФИО

Пол: Муж
Дата рождения: 24.01.1964
Возраст: 61 год
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 02.01.2026 10:34
Дата поступления образца: 06.01.2026 00:07
Врач: 16.01.2026 21:36
Дата печати результата: 17.02.2026

Исследование	Результат	Комментарий
Семейный медулярный рак щитовидной железы и синдромы МЭН 1/2.	СМ.КОММ.	Патогенных вариантов в экзоне 10,11,13-16 гена RET и экзонах 2,10 гена MEN1 обнаружено не было Результат прилагается на отдельном бланке.
Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики		

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

Пациент обследован в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в экзонах 10,11,13-16 гена RET и экзонах 2,10 гена MEN1, отвечающих за развитие семейного медуллярного рака щитовидной железы и синдромов МЭН 1/2 (№ 7082).

Множественные эндокринные неоплазии (МЭН) - наследственное аутосомно-доминантное заболевание.

МЭН 1 типа характеризуется комбинацией опухолей паращитовидной железы, гастроэнтеропанкреатической эндокринной системы и аденомы передней доли гипофиза. Данное заболевание обусловлено наличием инактивирующих мутаций в гене MEN1. Наличие мутаций в данном гене обнаруживаются у 70-95% пациентов с МЭН 1 типа. Наиболее распространенными являются мутации в экзоне 10. Отсутствие мутаций значительно снижает вероятность диагноза, но не исключает МЭН 1 типа.

Множественная эндокринная неоплазия 2 типа обусловлена наличием мутаций в гене RET и 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 аденома/ гиперплазия паращитовидной железы. При МЭН 2В помимо медуллярного рака щитовидной железы наблюдается феохромоцитома (50%), невромы слизистых оболочек губ и языка. В соответствии с The National Comprehensive Cancer Network (2018) рекомендовано проведение секвенирования экзонов 10,11,13-16 гена RET. Отсутствие патогенных мутаций в указанных экзонах исключает наличие у пациента МЭН 2 типа на более чем 95%.

Проведено молекулярно-генетическое исследование с целью выявления мутаций в экзонах 10,11,13-16 гена RET и экзонах 2,10 гена MEN1. Патогенных вариантов **не обнаружено**.

Данное исследование полностью не исключает наследственный характер семейного медуллярного рака щитовидной железы и синдромов МЭН 1/2, так как в редких случаях данные заболевания могут быть обусловлены мутациями в других экзонах, анализ которых не был проведен в рамках данного теста.

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

Врач-генетик