

Результат исследования № 123 от 26.08.2016

ФИО: **Иванова Марья Ивановна**

Год рождения: 1972

Пол: Ж

Дата взятия биоматериала: 26.08.2016

Дата регистрации: 26.08.2016

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: *123*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование **Генетическая предрасположенность к развитию карциномы щитовидной железы**

Фенотип Карцинома щитовидной железы

Ген HRAS V-Ha-ras-гомолог вирусного онкогена саркомы Харвея

Функция гена Ген HRAS кодирует онкоген - член семейства Ras. Эти белки связаны с трансформирующими генами ретровирусов саркомы млекопитающих. Продукты, кодируемые генами этого семейства, функционируют как пути передачи сигналов, связанных с рецептором тирозинкиназы и G-белками по MAPK, PI3K/AKT и другими сигнальными путями. Мутации в этом гене вызывают синдром Костелло - заболевание, характеризующееся ускоренным ростом на пренатальной стадии, дефицитом роста в послеродовом периоде, предрасположенностью к образованию опухолей, характерным внешним видом лица, а также сердечно-сосудистыми патологиями. Дефекты в данном гене являются причиной различных видов рака, включая рак мочевого пузыря, фолликулярный рак щитовидной железы и плоскоклеточный рак полости рта.

Вариант Gln61Lys; Q61K

Кат №S-0085/01

Генотип Gln/Lys

Риск Значительный

Ген RET Ret протоонкоген

Функция гена Ген RET кодирует рецептор, обладающий важным регуляторным свойством – передавать внеклеточные сигналы внутрь клетки, фосфорилируя аминокислоту тирозин, входящую в состав некоторых белков. Этот рецептор управляет развитием клеток, происходящих из зародышевой нервной трубки. Около 25% случаев медуллярного рака щитовидной железы обусловлены генетически. Их причиной являются мутации в гене RET.

Вариант RET (Cys611; Cys611Trp)

Кат №S-0126/01

Генотип Trp/Trp

Риск Высокий

Вариант RET (Cys618; Cys618Ser/Arg)

Кат №S-0126/02

Генотип Ser/Arg

Риск Высокий

Вариант RET (Cys609; Cys609Tyr/Arg)

Кат №S-0126/03

Генотип Tyr/Arg

Риск Высокий

Вариант RET (Cys634; Cys634Gly/Tyr/Ser/Phe/Arg/Trp)

Кат №S-0126/05

Генотип Cys/Arg

Риск Высокий

8 (495) 689 77 04

8 (495) 689 70 52

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00

м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00

м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30

м. Электрозаводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

Ген VDR Рецептор витамина D

Функция гена Ген VDR кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3, который также функционирует в качестве рецептора для вторичной желчной кислоты – литохолевой кислоты. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции - опосредует действие витамина D3, контролируя (через ассоциацию с WINAC-комплексом) экспрессию генов, чувствительных к гормонам. По своей последовательности имеет сходство с рецепторами стероидных и тиреоидных гормонов. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют в минеральном обмене - играет центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованные в иммунном ответе и раке. Мутации в гене VDR связаны со II типом витамин D-резистентного рахита. Однонуклеотидный полиморфизм в старт-кодоне приводит к смещению инициаторного кодона на три кодона от начала. В результате альтернативного сплайсинга образуются несколько вариантов транскриптов, кодирующих различные белки.

Вариант VDR: ApaI Polymorphism; rs7975232

Кат №S-0148/05

Генотип a/a

Риск Высокий

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
HRAS	V-Ha-ras-гомолог вирусного онкогена саркомы Харвея	Gln61Lys; Q61K	Gln/Lys	Значительный
RET	Ret протоонкоген	RET (Cys611; Cys611Trp)	Trp/Trp	Высокий
RET	Ret протоонкоген	RET (Cys618; Cys618Ser/Arg)	Ser/Arg	Высокий
RET	Ret протоонкоген	RET (Cys609; Cys609Tyr/Arg)	Tyr/Arg	Высокий
RET	Ret протоонкоген	RET (Cys634; Cys634Gly/Tyr/Ser/Phe/Arg/Trp)	Cys/Arg	Высокий
VDR	Рецептор витамина D	VDR: ApaI Polymorphism; rs7975232	a/a	Высокий

Заключение

HRAS(Gln61Lys; Q61K)

Соматическая активирующая мутация, ассоциированная с повышенным риском развития фолликулярной карциномы щитовидной железы, поскольку мутация вызывает образование постоянно активированной GTP-связанной формы белка и хронически стимулируют последующие цепочки передачи клеточного сигнала.

RET(RET (Cys611; Cys611Trp))

Выявлена мутация в 611 кодоне 10 экзона гена RET. Примерно 85% заболеваний семейным медуллярным раком щитовидной железы вызывается мутациями в 10 экзоне гена RET. Мутации превращают нормальный протонкоген RET в доминантный трансформирующий онкоген. Высока вероятность развития МРЦЖ в возрасте до 5 лет/

RET(RET (Cys618; Cys618Ser/Arg))

Выявлена мутация в 618 кодоне 10 экзона гена RET. Примерно 85% заболеваний семейным медуллярным раком щитовидной железы вызывается мутациями в 10 экзоне гена RET. Мутации превращают нормальный протонкоген RET в доминантный трансформирующий онкоген. Высока вероятность развития МРЦЖ в возрасте до 5 лет.

RET(RET (Cys609; Cys609Tyr/Arg))

Выявлена мутация в 609 кодоне 10 экзона гена RET. Примерно 85% заболеваний семейным медуллярным раком щитовидной железы вызывается мутациями в 10 экзоне гена RET. Мутации превращают нормальный протонкоген RET в доминантный трансформирующий онкоген. Высока вероятность развития МРЦЖ в возрасте до 5 лет.

8 (495) 689 77 04
8 (495) 689 70 52

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00
м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00
м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00
м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30
м. Электровзводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

RET(RET Cys634Gly/Tyr/Ser/Phe/Arg/Trp))	(Cys634;	Выявлена мутация в 10 экзоне гена RET. Примерно 80% заболеваний семейным медулярным раком щитовидной железы вызывается мутацией в 634 кодоне 10 экзона гена RET. Мутации превращают нормальный протонкоген RET в доминантный трансформирующий онкоген. Высока вероятность развития МРЩЖ в возрасте до 5 лет.
VDR(VDR: rs7975232)	ApaI Polymorphism;	Ген VDR играет важную роль в канцерогенезе, регулируя кальциевый обмен, дифференцировку, пролиферацию и апоптоз. Носительство генотипа а/а вызывает изменение экспрессии гена и стабильности мРНК, что является фактором риска развития фолликулярной карциномы щитовидной железы.

Дата: 26.08.2016

Врач : Григорцевич Н.Ю.

Подпись:

