

Ф.И.О.: **ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА ИССЛЕДОВАНИЯ**  
 Дата рождения: 01.02.2000 (23 г.) Пол: Ж  
 Регистрация биоматериала: 17.04.2023  
 Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302280944  
 Заказчик: "Полное наименование  
 юридического лица"  
 Исполнитель: ООО "ДНКМ"



### Генодиагностика синдрома MEN 1, 2A, 2B и семейного рака щитовидной железы (10,11,13-16 экзоны гена RET и 2,10 экзоны гена MEN1)

Показатель	Результат	Реф. значения
Исследование гена RET ( экзоны 10,11,13-16) и гена MEN1 (2,10 экзоны)	Патогенных вариантов в экзоне 10,11,13-16 гена RET и экзонах 2,10 гена MEN1 обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзонах 10,11,13-16 гена RET и экзонах 2,10 гена MEN1 обнаружено не было

**Комментарии к пробе:** У пациента не обнаружено патогенных вариантов в экзоне 10,11,13-16 гена RET и экзонах 2,10 гена MEN1. Множественные эндокринные неоплазии (МЭН) представляет собой 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 подразделяется на три подтипа: МЭН 2A, МЭН 2B и семейный медуллярный РЩЖ. Медуллярный рак щитовидной железы встречается во всех подтипах МЭН 2 типа. При МЭН 2A также может отмечаться феохромоцитома (50%) и аденома/ гиперплазия паращитовидной железы. При МЭН 2B помимо медуллярного рака щитовидной железы наблюдается феохромоцитома (50%), невромы слизистых оболочек губ и языка, а также марфаноидный 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).

Дата выполнения исследования:

Результаты одобрил: