

## АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ СЕМЕЙНОЙ ФОРМЫ МЕДУЛЛЯРНОГО РАКА ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И СИНДРОМА МНОЖЕСТВЕННОЙ ЭНДОКРИННОЙ НЕОПЛАЗИИ 2А ТИПА У РОДСТВЕННИКОВ ПЕРВОЙ ЛИНИИ РОДСТВА ЛИЦ С МУТАЦИЯМИ ПРОТООНКОГЕНА *RET*

Дыдышко Юлия Васильевна, yuliadydyshko@mail.ru

Место работы: Белорусский государственный медицинский университет

Соавторы: Шепелькевич А.П., Юрения Е.В., Кондратович В.А., Леонова Т.А., Соседкова А.В.

Источник финансирования: НИОК(Т)Р

Город проживания: Минск

Медуллярный рак щитовидной железы (МРЦЖ) представляет собой нейроэндокринную опухоль, образующуюся из С-клеток щитовидной железы, которая может возникать спорадически (примерно в 70–80% случаев) или является главной составной частью наследственного синдрома множественной эндокринной неоплазии 2 типа (МЭН-2), среди которых чаще диагностируется вариант МЭН-2А типа. В ходе клинико-эпидемиологических исследований установлено, что для синдрома МЭН-2 характерно наличие МРЦЖ как постоянного признака, сочетание которого с феохромоцитомой и парашитовидной аденомой подтверждает синдром МЭН-2А. **Цель:** разработать алгоритм диагностики семейной формы медуллярного рака щитовидной железы и синдрома множественной эндокринной неоплазии 2А типа у родственников первой линии родства пациентов с медуллярным раком и герминальными мутациями протоонкогена *RET*. **Материалы и методы.** Исследование выполнено в рамках НИОК(Т)Р «Разработать и внедрить метод диагностики медуллярного рака щитовидной железы и синдрома множественной эндокринной неоплазии 2а типа» подпрограмма «Злокачественные опухоли» государственной научно-технической программы «Научно-техническое обеспечение качества и доступности медицинских услуг», 2021-2025. Клиническая база исследования – онкологическое консультативно-диагностическое отделение тиреоидной патологии, которое входит в состав Республиканского Центра опухолей щитовидной железы. **Результаты и их обсуждение.** Всего было отобрано и протестировано 394 биологических образца пациентов с МРЦЖ, среди которых генетически детерминированный МРЦЖ с различными клиническими вариантами проявления установлен в 15,2% случаев (60/394). Далее была сформирована база данных родственников пациентов первой степени родства, в которую были включены 88 человек, генетические нарушения выявлены в 45,5% случаях (n=40). В исследуемой когорте родственников были выявлены мутации, отнесенные к «умеренной» и «высокой» группам риска (82% и 15% соответственно). Вариант М918Т, относящийся к «высочайшей» группе риска, детектирован у 1 человека (3%), что определяет показания для проведения превентивной тиреоидэктомии. У 5,6% (23 человека) среди пациентов с МРЦЖ при наличии ФХЦ и/или ПГПТ был обоснован диагноз МЭН-2А, в подгруппе родственников обоснование синдрома МЭН-2А типа имело место у 47,5% (19 пациентов), что определяет выделение самостоятельной клинической группы родственников первой линии родства пациентов с МРЦЖ и наличием патологических мутаций протоонкогена *RET*. **Выводы.** Учитывая наследственную детерминанту в формировании синдрома МЭН-2А типа, особую роль приобретает выделение целевой группы пациентов, родственников первой степени родства лиц с МРЦЖ и наличием мутаций в протоонкогене *RET*. Применение разработанного алгоритма диагностики МРЦЖ и синдрома МЭН-2А типа позволит выявить патологию на доклинической стадии и своевременно выполнить лечебные вмешательства.



ISSN 2410- 5155 (Online), ISSN 2311- 4495 (Print)

# Трансляционная Медицина

## Translational Medicine

Научно-практический рецензируемый медицинский журнал

Приложение № 1

## ТЕЗИСЫ

«ИННОВАЦИИ  
В ЭНДОКРИНОЛОГИИ-2024»

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ  
КОНФЕРЕНЦИЯ  
С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ

25–27 апреля 2024 года  
Санкт-Петербург



ПЕТРУ ВЕЛИКОМУ  
СВЯТЫМ  
1696-1725