

МЕТОД ДИАГНОСТИКИ МЕДУЛЛЯРНОГО РАКА ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И СИНДРОМА МНОЖЕСТВЕННОЙ ЭНДОКРИННОЙ НЕОПЛАЗИИ 2А ТИПА

Шепелькевич А.П.¹, Дыдышко Ю.В.¹, Юренин Е.В.², Кондратович В.А.³, Леонова Т.А.³, Соседкова А.В.³

¹УО «Белорусский государственный медицинский университет», Минск, Республика Беларусь

²УЗ «Минский городской клинический эндокринологический центр», Минск, Республика Беларусь

³УЗ «Минский городской клинический онкологический центр», Минск, Республика Беларусь

ЦЕЛЬ: разработать метод диагностики медуллярного рака щитовидной железы и синдрома множественной эндокринной неоплазии 2А типа (МЭН2А) у родственников первой линии родства пациентов с медуллярным раком и наличием патологических RET-мутаций.

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: первым этапом была создана база данных пациентов с установленным диагнозом МРЩЖ исходя их данных канцер-регистра Республики Беларусь и медицинской документации Республиканского центра опухолей щитовидной железы. Всего было отобрано и протестировано 394 биологических образца пациентов с МРЩЖ, среди которых генетически детерминированный МРЩЖ с различными клиническими вариантами проявления выявлен в 15,2% случаев (60/394). Далее была сформирована база данных родственников пациентов первой степени родства лиц, прооперированных по поводу МРЩЖ. В группу родственников включены 88 человек, генетические нарушения выявлены в 40 случаях (45,5%), что значительно больше, чем 15,2% генетической детерминации среди пациентов с первичным диагнозом МРЩЖ. В подавляющем большинстве случаев в исследуемой когорте пациентов были выявлены мутации, отнесенные к «умеренной» и «высокой» группам риска (82% и 15% соответственно). Тем не менее, вариант М918Т, относящийся к «высочайшей» группе риска, детектирован у 1 человека (3%), что определяет показания для проведения превентивной тиреоидэктомии. Для формирования подгруппы пациентов с МЭН2А проводился диагностический поиск феохромоцитомы (ФХЦ) и первичного гиперпаратиреоза (ПГПТ), адаптированный в виде алгоритма диагностики МРЩЖ и синдрома МЭН2А и оформленный в виде инструкции по применению. У 5,6% (23 человека) среди пациентов с МРЩЖ при наличии ФХЦ и/или ПГПТ был обоснован диагноз МЭН2А. В подгруппе родственников у 54,5% определены мутантные варианты протоонкогена *RET*, клиническое обоснование синдрома МЭН2А имело место у 47,5% (19 пациентов), что определяет выделение самостоятельной клинической группы родственников первой линии родства пациентов с МРЩЖ и наличием патологических мутаций протоонкогена *RET*.

ВЫВОДЫ: герминальные мутации протоонкогена *RET* среди пациентов с МРЩЖ отмечены у 15,2%, а в подгруппе родственников первой степени родства у 54,5%, что обосновывает выделение целевой группы пациентов, родственников первой степени родства лиц с МРЩЖ и наличием патологических мутаций в протоонкогене *RET*, для проведения молекулярно-генетического исследования и последующего своевременного диагностического поиска синдрома МЭН-2А типа.



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ
И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ



МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ



РОССИЙСКАЯ
АССОЦИАЦИЯ
ЭНДОКРИНОЛОГОВ



ГНЦ ФГБУ «НМИЦ
эндокринологии»
Минздрава России



ИТЭ



**V (XXX) Национальный конгресс
эндокринологов с международным участием**
**«ИННОВАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ
В ЭНДОКРИНОЛОГИИ»**

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

ДАТА ПРОВЕДЕНИЯ:
21–24 мая 2024 года