

СОПОСТАВЛЕНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО И ЛАБОРАТОРНО-ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ У ПАЦИЕНТОВ С МЕДУЛЛЯРНЫМ РАКОМ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И СИНДРОМОМ МНОЖЕСТВЕННОЙ ЭНДОКРИННОЙ НЕОПЛАЗИИ 2А ТИПА

Дыдышко Ю.В.¹, Шепелькевич А.П.¹, Юреня 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: проанализировать клинико-анамнестические данные, а также результаты лабораторно-инструментально исследования у пациентов с медуллярным раком щитовидной железы (МРЩЖ) и синдромом множественной эндокринной неоплазии (МЭН) 2А типа с учетом молекулярно-генетического статуса.

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: 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 которую было включено 134 человека (54 мужчины и 80 женщин), медиана возраста составила 42 года. Распределение участников по регионам варьировало от 20,0% до 35,0%. ДНК-диагностика протоонкогена *RET* выполнена у 88 родственников пациентов с наличием герминальных мутаций, а у 40 человек зафиксированы патогенные варианты, таким образом группу сравнения составили 48 пациентов, родственники первой степени родства без установленных патогенных мутаций в протоонкогене *RET*. Среди родственников первой степени у 94 пациентов выявлена узловая патология ЩЖ, у 100 – гиперплазия шейных лимфатических узлов, сочетание узлового зоба и шейной лимфоаденопатии зарегистрировано у 79 человек. Пункционно-аспирационная биопсия ЩЖ (и ЛУ) выполнена у 73 пациентов, получены результаты доброкачественного характера. При проведении пробы с определением уровня кальцитонина, стимулированного глюконатом кальция, были установлены лица с узловой патологией неопределенного потенциала злокачественности. С учетом результатов генетического исследования и при повышенных уровнях кальцитонина в 5-ти случаях проведена превентивная тиреоидэктомия. В подавляющем большинстве случаев в исследуемой когорте родственников пациентов были выявлены мутации, отнесенные к «умеренной» и «высокой» группам риска (82% и 15% соответственно). Тем не менее, вариант M918T, относящийся к «высочайшей» группе риска, детектирован у 1 человека (3%), что определяет показания для проведения превентивной тиреоидэктомии.

ВЫВОДЫ: выявление мутаций протоонкогена *RET* обосновывает дальнейший диагностический поиск компонентов синдрома МЭН 2А типа, в тоже время наличие мутаций высочайшего риска является весомым аргументом в пользу превентивного радикального лечения.



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