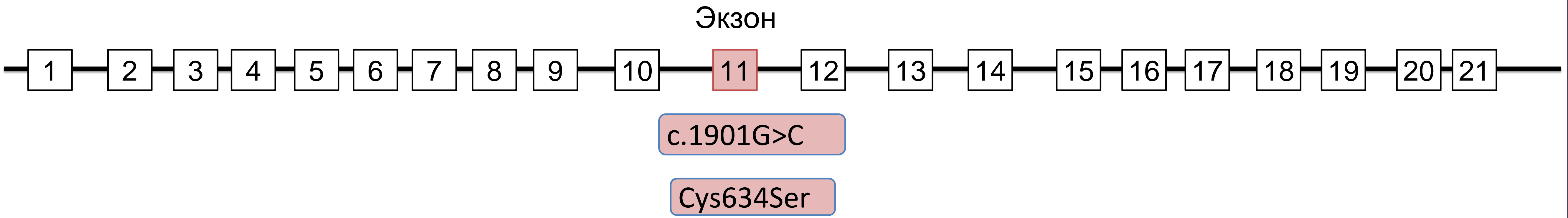


Профилактическая тиреоидэктомия при поздней диагностике  
синдрома множественных эндокринных неоплазий типа 2 А

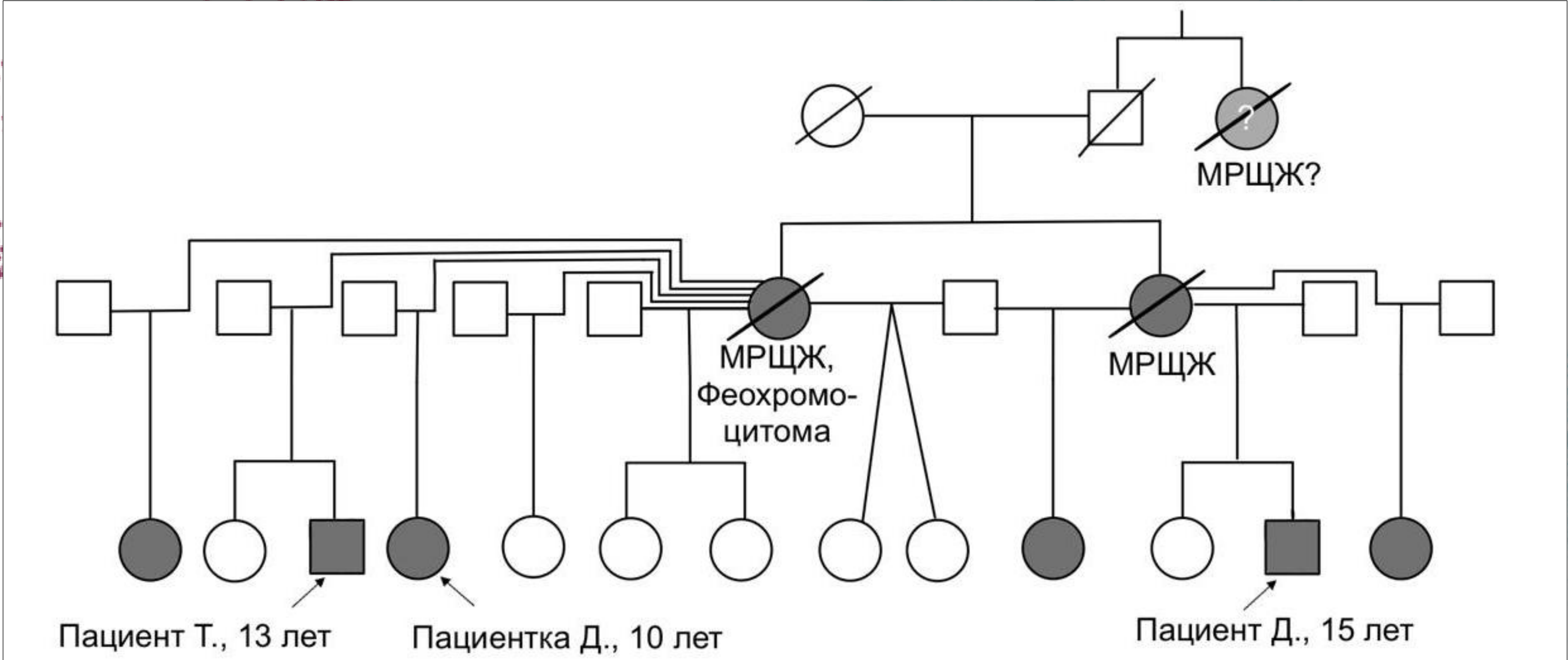
**ВВЕДЕНИЕ.** Синдром множественных эндокринных неоплазий типа 2 (МЭН2) обусловлен патогенными вариантами замены в протоонкогене RET (RE-arranged during Transfection), локализованном на длинном плече 10-й хромосомы. Учитывая высокий риск развития медуллярного рака щитовидной железы (МРЩЖ) при МЭН2, важна молекулярно-генетическая диагностика в семьях с отягощенной по МРЩЖ наследственностью. Риск развития феохромоцитомы и гиперплазии паращитовидных желез при МЭН 2 ниже в детском возрасте. В настоящее время известно более 30 патогенных вариантных замен, от характера и локализации замены зависит возраст манифестации МРЩЖ, проводится стратификация риска и определяется тактика ведения пациентов.

**РЕЗУЛЬТАТЫ.** В ГНЦ «ФГБУ НМИЦ эндокринологии» поступило 3 ребенка из одной семьи, активных жалоб не предъявляли. В семье двое родственников 1-й линии родства погибли от метастатической формы МРЩЖ, у одного также была выявлена феохромоцитома. После их гибели, членам семьи (30 пробандам) было проведено молекулярно-генетическое исследование – у 15 пациентов выявлен вариант в гене *RET*.



- Проведен скрининг других компонентов синдрома МЭН2, данных за гиперпаратиреоз и феохромоцитому не получено.
- В связи с подтверждением синдрома МЭН2, пациентам проведена превентивная тиреоидэктомия с последующим гистологическим исследованием.
- Выявление МРЩЖ у пациентов 15 и 10 лет, свидетельствует о поздней диагностике синдрома МЭН2.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.** При отягощенном по МРЩЖ семейном анамнезе необходимо проведение молекулярно-генетического исследования для исключения синдрома МЭН2. Всем пациентам с подтвержденными патогенными заменами в протоонкогене RET необходима стратификация риска и проведение профилактической тиреоидэктомии, учитывая, что МРЩЖ прогрессирует без клинических проявлений и пациенты не имеют жалоб. При патогенной вариантной замене в 634 кодоне характерно развитие МРЩЖ в раннем возрасте, превентивная тиреоидэктомия рекомендована до 1 года. Пациенты с МЭН2 должны в течение всей жизни проходить скрининговое обследование на компоненты синдрома.



Результаты обследования	Пациент Т., 13 лет	Пациентка Д., 10 лет	Пациент Д., 15 лет
Гормональный профиль	ТТГ 1,793 мМЕ/л, Т4 св. 12,07 нмоль/л	ТТГ 2,572 мМЕ/л, Т4 св. 12,93 нмоль/л	ТТГ 1,172 мМЕ/л, Т4 св. 16,88 пмоль/л
Кальцитонин, пг/мл	8,78	6,93	18,65
Изменения ЩЖ на УЗИ	Гипоэхогенная зона d=0,2 см	Гипоэхогенная зона d=0,2 см	Изоэхогенное образование 5x4x4 мм левой доли (EUTIRADS 3)
Гистологическое заключение	ЩЖ без признаков опухолевого роста	Медуллярный рак правой доли ЩЖ	Медуллярный рак левой доли ЩЖ

**КОНТАКТЫ.**  
Каткова Анфиса Андреевна, клинический ординатор ГНЦ «ФГБУ НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва, Россия.  
Контактный телефон: +79258358580  
Почта: anfisaktkv@yandex.ru