**РЕДКАЯ ГЕРМИНАЛЬНАЯ МУТАЦИЯ с.2752 A>G (p.M918V) В ПРОТООНКОГЕНЕ *RET*, ВЫЯВЛЕННАЯ У БОЛЬНОГО С МЕТАСТАЗАМИ МЕДУЛЛЯРНОГО И ПАПИЛЛЯРНОГО РАКА ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ В ЛИМФАТИЧЕСКИХ УЗЛАХ ШЕИ**

**Амосенко Ф.А.1, 2, Хвостовой В.В.3, Щагина О.А.1, Поляков А.В.1**

1 ФГБНУ «Медико-генетический научный центр»,

Москва 115478, Россия; факс: (495) 221 90 84; e-mail: [amossenko@med-gen.ru](mailto:amossenko@med-gen.ru)

2 ФГБУ «Российский онкологический научный центр им. Н.Н. Блохина» Минздрава России, Москва 115478

3 ОБУЗ «Курский Областной Клинический Онкологический диспансер» комитета здравоохранения Курской области,

Курск 305035, Россия

У больного 62 лет, прооперированного в связи с рецидивом папиллярного рака щитовидной железы, в удаленных лимфоузлах клетчатки шеи были выявлены метастазы. Метастатическая опухолевая ткань была представлена папиллярной карциномой (ПКЩЖ) (фолликулярный вариант), перемешанной со значительно доминирующей иммунофенотипически отличной медуллярной карциномой щитовидной железы (МКЩЖ). С целью исключения наследственной МКЩЖ для пробанда был проведен сиквенс шести экзонов протоонкогена *RET*: 10, 11, 13-16 с использованием геномной ДНК, выделенной из лимфоцитов периферической крови больного. В экзоне 16 неожиданно была выявлена редкая герминальная мутация с.2752 A>G (p.Met918Val) в одной из двух копий протоонкогена *RET*. При генетическом скрининге родственников гетерозиготная замена с.2752 A>G обнаружена у здорового старшего сына пробанда, но не найдена у его 96 летней матери и младшего сына. ДНК отца пробанда была недоступна. Мутация р.М918V отсутствует в хромосомах здоровых индивидов (n=100). Представлено описание больного.

Ключевые слова: медуллярная карцинома щитовидной железы, папиллярная карцинома щитовидной железы, синхронный (бинарный) рак щитовидной железы, семейный медуллярный рак щитовидной железы, герминальная мутация, протоонкоген *RET*.