

Investigação de Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 2A – MEN2A (Pesquisa de mutações no gene *RET*, germinativo)

Paciente: Nome e Sobrenome

Médico solicitante: Dra. “Médica Solicitante”

CPF: xxx.xxx.xxx-xx

CRM: xxxxx

Data de nascimento: dd/mm/aaaa

Resultado gerado em: dd/mm/aaaa

DADOS CLÍNICOS ANTERIORES

Diagnóstico Inicial do Paciente Índice:

Carcinoma Medular de Tireoide

Mutação (variante) previamente identificada no proto-oncogene *RET* do Paciente Índice:

M918T

Grau de Parentesco com o Paciente Índice:

Irmã/Irmão

Conforme documentos enviados pelo paciente

AMOSTRA E MÉTODO

Data da validação da amostra: dd/mm/aaaa

Material recebido: Swab bucal (auto-coletado)

Método: Sequenciamento por eletroforese capilar da região em torno da posição: **XXXX**

Comentários Adicionais:

Nada a adicionar

RESULTADO FINAL

A pesquisa da mutação específica (variante) no proto-oncogene *RET*, previamente identificada no Paciente Índice, foi considerada na amostra deste familiar:

NÃO DETECTADO

DETECTADO

Comentários Adicionais:

Nada a adicionar

INTERPRETAÇÃO

Familiares cuja a mutação específica (variante) no proto-oncogene *RET*, previamente identificada no Paciente Índice, não é detectada, são considerados, normalmente, livres de risco para o desenvolvimento do Carcinoma Medular de Tireoide Familiar e/ou neoplasias associadas¹:

NOTAS TÉCNICAS

Nota 1. Sugere-se, a critério médico, aconselhamento genético.

Nota 2. Sugere-se, a critério médico, considerar as recomendações da Associação Americana de Tireoide (ATA) para acompanhar, guiar e auxiliar na tomada de decisão da conduta a ser seguida (referência bibliográfica 1, abaixo, com link direto para a diretriz). A não detecção da mutação específica (variante) pesquisada no proto-oncogene *RET*, não descarta a possibilidade de desenvolvimento, prévio ou futuro, de Carcinoma Medular de Tireoide **Esporádico**.

Nota 3. A interpretação do resultado deste exame e a conclusão diagnóstica dependem de análise conjunta dos dados clínicos e demais exames do paciente. As conclusões deste teste envolvem o conhecimento científico atual e podem ser modificadas no futuro de acordo com a incorporação de novos conhecimentos pela ciência.

Nota 4. A amostra de swab bucal foi colhida pelo paciente (e/ou seu responsável) e sob sua inteira responsabilidade; a inobservância das recomendações para coleta de swab bucal poderá comprometer o resultado. O paciente (e/ou seu responsável) declara que a amostra é de sua titularidade, e o laboratório não se responsabilizará se tiver sido colhida de terceiros.

Nota 5: Análise de NGS do gene *RET* realizada em parceria com o laboratório de referência do Grupo Fleury - CNES 3066746

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Wells SA Jr, et al. *Revised American Thyroid Association (ATA) guidelines for the management of medullary thyroid carcinoma. Thyroid.* 2015 25(6):567-610. Link de Acesso (doi): [10.1089/thy.2014.0335](https://doi.org/10.1089/thy.2014.0335)

Responsável Técnico

Dr. Marcos Tadeu dos Santos
CRBio n° 113094/01-D

Liberado por: