

## 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 associadas<sup>1</sup>:

### 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:**