

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

DIAGNÓSTICO INICIAL

Diagnóstico Inicial:

- Carcinoma Medular de Tireoide
- Hiperparatireoidismo
- Neuromas de mucosas
- Feocromocitoma
- Hábito marfanóide
- Outro: _____

Conforme documentos enviados pelo paciente

AMOSTRA E MÉTODO

Data da validação da amostra: dd/mm/aaaa

Material recebido: Swab bucal (auto-coletado)

Método: Sequenciamento de Nova Geração (NGS, Illumina) de todos os éxons do proto-oncogene *RET*

Comentários Adicionais:

Nada a adicionar

RESULTADO FINAL

Foram identificadas mutações patogênicas (ou provavelmente patogênicas) no proto-oncogene *RET*?

- NÃO DETECTADO**
- DETECTADO**

Mutações patogênicas (ou provavelmente patogênicas) identificadas:

Não foram identificadas

Achados complementares:

Não foram identificadas variantes de significado clínico indeterminado (VUS).

Não foram identificadas variações em número de cópias (CNVs)

INTERPRETAÇÃO

A ausência de história familiar de Carcinoma Medular de Tireoide e o resultado desta análise indicam¹:

- Diagnóstico de Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 2 (MEN2): **IMPROVÁVEL**
- Diagnóstico de Carcinoma Medular de Tireoide Familiar (fCMT): **IMPROVÁVEL**

A ausência de mutações patogênicas não descarta a presença de Carcinoma Medular de Tireoide Esporádico¹

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)**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: