

Синдром МЭН 2 типа связан с аутосомно-доминантным типом наследования мутации RET (RErranged during Transfection) протоонкогена в герминативной клетке. Характерно развитие опухолей щитовидной железы (медуллярного рака), надпочечников (феохромоцитомы) и/или первичного гиперпаратиреоза. Другое название — множественный эндокринный аденоматоз. **Возможно** сочетание с [болезнью Гиршпрунга](#) и амилоидозом кожи. Частота синдрома — предположительно 1,25–7,5 случаев на 10 млн населения. Установлено, что среди медуллярного рака щитовидной железы наследственные формы составляют 25%. Клинически в рамках синдрома МЭН 2 типа выделяют следующие нозологические группы. □ Медуллярный рак щитовидной железы.

□ Синдром МЭН 2А типа (прежнее название — синдром Сиппла). Характерно сочетание медуллярного рака щитовидной железы с феохромоцитомой и/или первичным гиперпаратиреозом.

□ Синдром МЭН 2Б типа (прежнее название — синдром МЭН 3 типа, или синдром Ваггерманна–Фробуа). Развиваются медуллярный рак щитовидной железы, феохромоцитома, невриномы языка и/или ганглионевромы кишечника, патология нервов сетчатки. Внешний вид пациентов характерен для синдрома Марфана.

□ Диагностика синдрома МЭН 2 типа основана на выявлении характерных клинических проявлений и [мутаций гена](#). Ген RET содержит 21 экзон и кодирует синтез трансмембранного тирозинкиназного рецептора, имеющего крупные экстрамембранный, трансмембранный и внутриклеточный домены. Доказана роль данного рецептора, активного в эмбриогенезе почек, периферической нервной системы, нейроэндокринных клеток. В зрелом организме экспрессия гена резко падает. Генотипические особенности коррелируют с фенотипическими проявлениями синдрома. Так, при синдроме МЭН 2А типа обнаруживают мутации в кодонах 611, 618, 620 и 634, при синдроме МЭН 2Б типа — в кодонах 883 и 918. Морфологически отмечают особенности медуллярного рака щитовидной железы и феохромоцитомы: мультицентричный характер роста на фоне очаговой или диффузной гиперплазии нейроэндокринных клеток. Иммуногистохимически мутации RET, как правило, не выявляют (нет усиления экспрессии гена).

МНТ: ~~сердечно-сосудистый~~ сердечно-сосудистый
в) проблема дисплазия дилатационной кардиомиопатии