**Таблица 1.** Наиболее значимые генетические изменения при опухолях щитовидной железы.

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Ген | Локализация (хромосома (Chr)) | Тип изменений | Происхождение мутаций | Заболевание | Источник данных |
| *RET* | Chr 10 | *RET/PTC* перестройка | Соматические | ПРЩЖ | [19,20] |
| Точечные мутации | Соматические | Спорадический МРЩЖ | [15] |
| Герминальные | MEN2A, MEN2B и семейные формы МРЩЖ | [21,22] |
| *BRAF* | Chr 7 | V600E мутация (p.Val600Glu) | Соматические | ПРЩЖ | [15,23] |
| Точечные мутации | Соматические | АРЩЖ |
| *RAS* | *NRAS* Chr 1 | Точечные мутации | Соматические | ФА, ФРЩЖ, ПРЩЖ, фолликулярный вариант ПРЩЖ, НРЩЖ и АРЩЖ | [23,24,25] |
| *KRAS* Chr 12 |
| *HRAS* Chr 11 |
| *PTEN* | Chr 10 | Инсерции, делеции, соединения | Герминальные | Синдром Коудена 1 | [15,26] |
| *PIK3A* | Chr 3 | Точечные мутации | Соматические | ПРЩЖ | [27] |
| Герминальные | Синдром Коудена 5 | [28] |
| *AKT1* | Chr 14 | Точечные мутации | Герминальные | Синдром Коудена 6 | [29] |
| *TERT promoter* | Chr 5 | Точечные мутации, в том числе в сочетании с *BRAF* и *RAS* мутациями | Соматические | АРЩЖ и тяжелые формы семейного не медуллярного РЩЖ | [30,31] |
| *TP53* | Chr 17 | Точечные мутации | Соматические | АРЩЖ и НРЩЖ | [32,33] |
| Герминальные | Синдром Ли-Фраумени | [34] |
| *MET* | Chr 7 | Точечные мутации | Соматические | МРЩЖ | [35] |
| *ALK* | Chr 2 | Генные перестройки | Соматические | ПРЩЖ, АРЩЖ и НРЩЖ | [36] |
| *CTNNB1* | Chr 3 | Точечные мутации | Соматические | ПРЩЖ | [15] |
| *JAK3* | Chr 19 | Точечные мутации | Соматические | ФРЩЖ | [37] |
| *CHEK2* | Chr 22 | Делеции и точечные мутации | Герминальные | Синдром Ли-Фраумени 2 | [38] |
| *APC* | Chr 5 | Точечные мутации | Соматические | ПРЩЖ | [15,39] |
| Герминальные | Синдром Гарднера |
| *GNAS* | Chr 20 | Точечные мутации | Соматические | УКЗ, ФА | [40] |
| *TSHR* | Chr 14 | Точечные мутации | Соматические | ФА | [41] |
| *EIF1AX* | Chr X | Точечные мутации | Соматические | ФА, ФРЩЖ, НРЩЖ | [42] |
| *NTRK1/3* | Chr 15 | Точечные мутации и хромосомные перестройки | Соматические | ПРЩЖ | [43] |