

Tablo 5. Genotip-Fenotip Bağlılıkları ve TOR Agresif Medüler Tiroid Kanseri Risk Düzeyleri

Mutation	Exon	ATA risk level ^a	MTC risk level ^b	FMTC ^c	MEN 2A ^d					MEN 2B ^d		References
					MTC	PHPT	PHEO	CLA	HSCR	MTC	PHEO	
G321R ^e	5	A		+	MA	–	–	–	–	–	–	(100)
531/9 base pair duplication	8	A		+	MA	–	–	–	–	–	–	(364)
532 duplication ^e	8	A		+	?	–	–	–	–	–	–	(177)
C515S ^e	8	A		+	MA	–	–	–	–	–	–	(365)
G533C	8	A		+	MA	–	R	–	–	–	–	(99,366–368)
R600Q ^e	10	A		+	MI	–	–	–	–	–	–	(369)
K603E ^e	10	A		+	MI	–	–	–	–	–	–	(370)
Y606C ^e	10	A		+	?	–	–	–	–	–	–	(371,372)
C609F/R/G/S/Y	10	B	1	+	MA	MI	R	–	+	–	–	(14,46,85,373–375)
C611R/G/F/S/W/Y	10	B	2	+	MA	MI	R	–	+	–	–	(46,85)
C618R/G/F/S/Y	10	B	2	+	MA	MI	MI	–	+	–	–	(46,85)
C620R/G/F/S/W/Y	10	B	2	+	MA	MI	MI	–	+	–	–	(46,85,374)
C630R/F/S/Y	11	B		+	MA	R	R	–	–	–	–	(73,376,377)
D631Y ^e	11	B		+	?	–	–	–	–	–	–	(378)
633/9 base pair duplication	11	B		+	MA	MI	MI	–	–	–	–	(379)
C634R	11	C	2	–	MA	MI	MA	+	–	–	–	(46,85,380,381)
C634G/F/S/W/Y	11	C	2	+	MA	MI	MA	+	–	–	–	(46,85,380–382)
634/12 base pair duplication	11	B		+	MA	MI	–	–	–	–	–	(383)
635/insertion ELCR;T636P	11	A		+	MA	–	–	–	–	–	–	(371)
S649L	11	A		+	MI	R	–	–	–	–	–	(14,124,384,385)
K666E ^e	11	A		+	MI/MA	–	MI	–	–	–	–	(371)
E768D	13	A	1	+	MA	R	R	–	–	–	–	(46,73,90,378)
N777S ^e	13	A		+	MI	–	–	–	–	–	–	(386)
L790F	13	A	1	+	MA	R	R/MI	–	–	–	–	(86,378)
Y791F	13	A	1	+	MA	MI	MI	–	–	–	–	(86,378,387)
V804L	14	A	1	+	MA	MI	R	–	–	–	–	(46,86,388)
V804M	14	A	1	+	MA	R	R	–	–	–	–	(46,86,388,389)
V804M+V778I ^f	13/14	B		+	MA	–	–	–	–	–	–	(390)
V804M+E805K	14	D		–	–	–	–	–	–	MA	MA	(71)
V804M+Y806C	14	D		–	–	–	–	–	–	MA	MA	(72–74)
V804M+S904C ^g	14/15	D		–	–	MI	–	–	–	MA	–	(101)
G819K ^e	14	A		+	?	–	–	–	–	–	–	(14)
R833C ^e	14	A		+	?	–	–	–	–	–	–	(391)
R844Q ^e	14	A		+	?	–	–	–	–	–	–	(14,378)
R866W ^e	15	A		+	MA	–	–	–	–	–	–	(392)
A883F	15	D	3	–	–	–	–	–	–	MA	MA	(393,394)
S891A	15	A	1	+	MA	R	R	–	–	–	–	(14,395–397)
R912P	16	A		+	MI	–	–	–	–	–	–	(14,398)
M918T	16	D	3	–	–	–	–	–	–	MA	MA	(46)

^aAgresif MTC riski: seviye D en yüksek risktir

^bYedinci Uluslararası MEN Çalıştayından agresif MTC riski (2) seviye 1, yüksek risk, seviye 2, daha yüksek risk, seviye 3 en yüksek risk

^c PHPT veya PHEO yok olduğu halde kalıtsal MTC varlığı (+) tanımlanmıştır, aile fertlerinin ve aile nesillerinin sayısı araştırılmıştır, burada takip süreleri değişkendir. Tarihsel olarak başlangıçta FMTC'ye tanısal kabul edilen mutasyonlar, daha sonraları MEN 2A fenotipinin hafif penetransını göstermiştir. FMTC ile ilişkili olmadığında (-) MTC kalıtımının çok imkansız olduğunu göstermektedir.

^d Organ spesifik penetrans: MA, çoğunluk; MI, azınlık; R nadir "Sınırlı sayıda ailelerdeki/ olgu sunumlarında mutasyon vardır ve belirsiz bir anlamlılığın varyantlarını yansıtabilir

^f Korneal sinir kalınlaşması ile ilişkili fenotip

^g mukozal nörolemmom ile ilişkili fenotip.