中日友好医院

甲状腺结节多基因检测报告单

分子病理号：M339608

姓名：邓莉莉	性别：女	年龄：50岁	床号：
原病理号：C0218209	标本来源：甲状腺右叶大结节		病案号：
送检科室：超声医学科门诊(国际部)	送检医生：张波		送检日期：2026-05-14

检测内容：甲状腺结节多基因检测

标本来源：穿刺新鲜组织

检测方法：实时荧光定量PCR

检测试剂：甲状腺结节多基因检测试剂盒

标本质量：肿瘤含量百分比未知

检测设备：ABI Prism 7500 荧光定量PCR

病理结果：参见病理报告C0218209。

检测结果：

未检测到BRAF基因V600E突变。
未检测到TERT基因启动子突变。
未检测到AKT1基因E17K突变。
未检测到PIK3CA基因H1047R突变。
未检测到TP53基因R273H突变。
未检测到RET基因突变。
检测到RAS基因Q61R突变。
未检测到PPARG基因融合突变。
未检测到NTRK1/NTRK3 基因融合突变。

注:此结果仅针对本次送检样本。

检测人：姜睿盈　　审核人：　　报告日期：2026-05-15 18:04

分子病理号：M339608

位点列表：

检测项目	检测内容	检测结果
BRAF基因	*第15外显子V600E突变	未检测到变异
TERT基因	*启动子C228T突变	未检测到变异
	*启动子C250T突变	未检测到变异
AKT1基因	第1外显子E17K突变	未检测到变异
PIK3CA基因	第20号外显子H1047R突变	未检测到变异
TP53基因	第7外显子R273H突变	未检测到变异
RET基因	第16外显子M918T突变	未检测到变异
	第8外显子G533C突变、第9外显子C609Y突变、第16外显子A883F突变	未检测到变异
	NCOA4-RET融合突变	未检测到变异
	*CCDC6-RET融合突变	未检测到变异
HRAS/KRAS/NRAS基因	第3外显子Q61R突变	检测到变异
PPARG基因	PAX8-PPARG融合突变	未检测到变异
NTRK1/NTRK3基因	TPM3-NTRK1、ETV6-NTRK3融合突变	未检测到变异

*NMPA医疗器械注册证批准位点

检测位点意义：

变异	临床意义
BRAF 15外显子V600E突变	BRAF V600E在临床最常见的甲状腺乳头状癌中发生率为45-50%，且与肿瘤复发、碘难治、淋巴结转移及肿瘤腺外侵犯等临床不良预后相关。BRAF V600E合并TERT基因突变提示高危临床病理特征和恶性不良事件发生率明显增加(PMID:30717896)。
TERT 启动子C228T/C250T突变	TERT基因启动子区有2个常见突变位点－124（chr5：1295，228C>T）和-146 （chr5：1295，250C>T），在甲状腺滤泡癌及甲状腺乳头状癌发生率为10-15%。该基因突变与肿瘤的高侵袭、肿瘤复发和死亡等不良预后相关。BRAF V600E合并TERT基因突变提示高危临床病理特征和恶性不良事件发生率明显增加(PMID:30717896)。
AKT1 1外显子	AKT1基因突变是甲状腺肿瘤发生的晚期事件，与肿瘤的进展和去分化相关。AKT1基因突变合并BRAF V600E提示预后不良。AKT1基因突变在PTC中突变率为1%，FTC中为1-2.6%，ATC中为0-3%。
PIK3CA 20外显子H1047R 突变	PIK3CA基因突变在FTC中突变率为10-30%，ATC中突变率为25-45%。PIK3CA 基因突变与甲状腺癌的转移有关，该基因突变导致死亡率和侵袭性转移率增加。PIK3CA基因突变合并BRAF V600E提示预后不良。
TP53 7外显子R273H突变	TP53突变主要发生在PDTC和ATC中。p53蛋白通过控制细胞分裂、凋亡、DNA修复和血管生成，在维持基因组完整性方面发挥着关键作用。TP53基因突变合并BRAF V600E提示预后不良。
RET 16外显子M918T突变、RET 8/9/16外显子G533C/C609Y/A883F突变	遗传性MTC几乎都伴有RET基因的胚系突变，散发性MTC中约50%伴有RET基因的体细胞突变。遗传性MTC患者中，不同的RET突变位点的恶性程度不同，其中M918T突变最常见，且为最高风险；A883F等其它位点突变为高风险或中等风险。
HRAS/KRAS/NRAS 3外显子Q61R突变	RAS基因家族由高度同源的KRAS、NRAS和HRAS组成。甲状腺癌中NRAS最为常见，其次是HRAS，KRAS较少见。研究表明，它可以增加恶性转化和肿瘤进展的可能性。
PPARG 融合突变	约1/3的FTC和FVPTC患者存在PAX8-PPARG融合，另外，滤泡性腺瘤（FA）中该融合发生频率约5%-20%左右。PAX8-PPARG融合患者通常表现出血管侵袭，但患者预后较好。
NTRK1/NTRK3融合突变	在甲状腺癌中，NTRK以基因融合形式为主，NTRK重排可出现在PTC，甲状腺低分化癌（PDTC）和ATC中。NTRK1和NTRK3融合阳性为0.7%，其中NTRK3占90%，NTRK1占10%；最常见形式为ETV6-NTRK3和TPM3-NTRK1。

注:本检测中的临床意义解读均基于已发表的文献、公开的数据库以及专家共识和指南，随着科学研究进步和临床试验的开展，结果的解释有可能发生更新。

中日友好医院

分子病理检测报告单

分子病理号：M339597

姓名：邓莉莉	性别：女	年龄：50岁	床号：
原病理号：C0218208	标本来源：甲状腺右叶小结节		病案号：
送检科室：超声医学科门诊(国际部)	送检医生：张波		送检日期：2026-05-14

检测项目内容：肿瘤个体化疗疗效相关基因突变检测

检测内容：BRAF基因体细胞突变

检测方法：ADx－ARMS

主要材料：BRAF突变检测试剂盒

标本质量：肿瘤含量百分比 未知

核酸抽取方法：QIAamp DNA Mini Kit

突变检测主要设备：ABI Prism 7500 荧光定量PCR仪

病理结果：参见病理报告C0218208。

检测结果：BRAF基因未检测到V600E突变。

注:此结果只针对本样本。

检测人：姜睿盈　　复核人：陈皇　　报告日期：2026-05-15 18:03

中日友好医院

分子病理检测报告单

分子病理号：M339599

姓名：邓莉莉	性别：女	年龄：50岁	床号：
原病理号：C0218210	标本来源：右颈III-IV区淋巴结		病案号：
送检科室：超声医学科门诊(国际部)	送检医生：张波		送检日期：2026-05-14

检测项目内容：	肿瘤个体化疗疗效相关基因突变检测
检测内容：	BRAF基因体细胞突变
检测方法：	ADx－ARMS
主要材料：	BRAF突变检测试剂盒
标本质量：	肿瘤含量百分比 未知
核酸抽取方法：	QIAamp DNA Mini Kit
突变检测主要设备：	ABI Prism 7500 荧光定量PCR仪
病理结果：	参见病理报告C0218210。

检测结果：	BRAF基因未检测到V600E突变。

注:此结果只针对本样本。

检测人：姜睿盈　　复核人：　　报告日期：2026-05-15 18:03

中日友好医院

病 理 检 查 回 报 单

收到日期：2026-05-12　　病理号：1119599

姓名：邓莉莉　　性别：女　　年龄：50岁　　科室：超声医学科门诊(国际部)

病案号：　　病人类别：门诊　　送检医生：张波　　床号：

临床诊断：甲状腺结节

标本来源：甲状腺右叶大结节

肉眼所见：

穿刺组织3条，长0.2-0.4cm，直径均0.1cm，灰白、质中，全。

病理诊断：

（甲状腺右叶大结节穿刺）甲状腺肿瘤性病变，建议做免疫组化（14项）进一步诊断。

报告日期：2026-05-13　　复诊医师：苏运超　　病理医师：苏运超

有任何疑问，请及时联系病理科 84205474

中日友好医院

病 理 检 查 补 充 报 告 单

病理号：1119599

姓名：邓莉莉　　性别：女　　年龄：50岁　科室：超声医学科门诊(国际部)　　床号：

送检医生：张波　　病案号：　　病人类别：门诊

临床诊断：甲状腺结节

标本来源：甲状腺右叶大结节

补充病理诊断：

（甲状腺右叶大结节穿刺）甲状腺肿瘤性病变，结合免疫组化，符合甲状腺髓样癌。
免疫组化结果：CK7（+）、CK20（-）、Syn（+）、CgA（+）、CEA（+）、CT（+）、TTF-1（SPT24）（+）、PAX-8（-）、TG（-）、CD56（+）、CK19（-）、Galectin-3（-）、MC（-）、Ki67(MIB-1)（2%+）。

报告日期：2026-05-15　　复诊医师：苏运超　　病理医师：苏运超

有任何疑问，请及时联系病理科 84205474

中日友好医院

细 胞 学 检 查 报 告

收到日期：2026-05-12 13:09　　**病理号：**C0218209

姓名：邓莉莉　**性别：**女　**年龄：**50岁　**科室：**超声医学科门诊(国际部)　**床号：**

标本来源：甲状腺右叶大结节（涂片）　**病案号：**　**病人类别：**门诊

临床诊断：甲状腺结节　**送检医生：**张波

细胞病理诊断：

（甲状腺右叶大结节（涂片））可见肿瘤细胞，细胞量欠丰富，细胞排列呈片状或散在分布，核偏位，核呈圆形、卵圆形，少数呈梭形，染色质颗粒状，核浆比增高，结合形态学、血清及穿刺液降钙素升高，考虑甲状腺髓样癌可能性大。（TBSRTC：V类）

报告日期：2026-05-13　复诊医师：苏运超　病理医师：苏运超

有任何疑问，请及时联系病理科 84205474

中日友好医院

细胞学检查报告

收到日期：2026-05-12 13:10　　病理号：C0218212

姓名：邓莉莉　性别：女　年龄：50岁　科室：超声医学科门诊(国际部)　床号：

标本来源：甲状腺右叶大结节（液基）　病案号：　病人类别：门诊

临床诊断：甲状腺结节　送检医生：张波

细胞病理诊断：

（甲状腺右叶大结节（液基））个别意义不明确的非典型病变，请参见涂片病理报告。

报告日期：2026-05-13　复诊医师：苏运超　病理医师：苏运超

有任何疑问，请及时联系病理科 84205474

中日友好医院

细 胞 学 检 查 报 告

收到日期：2026-05-12 13:09　　**病理号：**C0218208

姓名：邓莉莉　**性别：**女　**年龄：**50岁　**科室：**超声医学科门诊(国际部)　**床号：**

标本来源：甲状腺右叶小结节（涂片）　**病案号：**　**病人类别：**门诊

临床诊断：甲状腺结节　**送检医生：**张波

细胞病理诊断：

（甲状腺右叶小结节（涂片））少数意义不明确的非典型病变。（TBSRTC：III类）

报告日期：2026-05-13　复诊医师：苏运超　病理医师：苏运超

有任何疑问，请及时联系病理科 84205474

中日友好医院

细 胞 学 检 查 报 告

收到日期：2026-05-12 13:10　　病理号：C0218211

姓名：邓莉莉　性别：女　年龄：50岁　科室：超声医学科门诊(国际部)　床号：

标本来源：甲状腺右叶小结节（液基）　病案号：　病人类别：门诊

临床诊断：甲状腺结节　送检医生：张波

细胞病理诊断：

（甲状腺右叶小结节（液基））可见较多肿瘤细胞，细胞排列呈片状或散在分布，核偏位，核呈圆形、卵圆形，少数呈梭形，染色质颗粒状，核浆比增高，结合形态学、血清及穿刺液降钙素升高，考虑甲状腺髓样癌可能性大。（TBSRTC：V类）

报告日期：2026-05-13　复诊医师：苏运超　病理医师：苏运超

有任何疑问，请及时联系病理科 84205474

中日友好医院

细 胞 学 检 查 报 告

收到日期：2026-05-12 13:09　　**病理号：**C0218210

姓名：邓莉莉　**性别：**女　**年龄：**50岁　**科室：**超声医学科门诊(国际部)　**床号：**

标本来源：右颈III-IV区淋巴结　**病案号：**　**病人类别：**门诊

临床诊断：甲状腺结节　**送检医生：**张波

细胞病理诊断：

（右颈III-IV区淋巴结）未见癌细胞，可见大量淋巴细胞。

报告日期：2026-05-13　复诊医师：苏运超　病理医师：苏运超

有任何疑问，请及时联系病理科 84205474