

RET-Protoonkogen

Untersuchungsmaterial	EDTA-Blut	Alternatives Material: entfällt
Mindestabnahmemenge bzw. Größe der Monovette	1 ml	
Auftragsformular IXSERV	entfällt	RET-Protoonkogen
Anforderungsformular	Molekulardiagnostik 6	
Untersuchungsverfahren	Molekularbiologische Untersuchung, DNA-Sequenzierung	
Untersuchungstechnik	PCR basierte DNA-Sequenzierung der Exone 5, 8, 10, 11, 13, 14, 15 und 16 des RET-Gens (Chr. 10q11.2, OMIM 164761).	
Einheit	-	
Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang	2 Wochen nach Probeneingang	
Indikation	Verdacht auf: <ul style="list-style-type: none"> • Multiple endokrine Neoplasie (MEN) Typ 2 a/b • Familiäres medulläres Schilddrüsenkarzinom (FMTC) 	
Präanalytik	-	
Hinweis	<p>Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patienten nach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.</p> <p>Hintergrundinformation: Die Inzidenz des vererbaren Schilddrüsenkarzinoms (hereditäres medulläres Karzinom, C-Zell-Karzinom) liegt etwa bei 5% aller Typen des Schilddrüsenkrebses. In 80% der Fälle tritt das hereditäre medulläre Schilddrüsenkarzinom mit anderen Tumoren endokriner Organe vergesellschaftet auf, der Multiplen Endokrinen Neoplasie (MEN 2, Sippel-Syndrom). In weltweit durchgeführten molekulargenetischen Untersuchungen konnte bei 97% der betroffenen Familien mit MEN 2 eine Mutation im RET-Gen (Protoonkogen) nachgewiesen werden. Nahezu 100% der Genträger entwickeln im Laufe des Lebens ein Karzinom, davon etwa 70% ein klinisch manifestes Karzinom meist mit zervikalen Lymphknotenmetastasen und häufig mit Fernmetastasen, an dem 25% später versterben.</p> <p>Referenzen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Kouvaraki, M.A. et al. (2005): RET Proto-Oncogene: A Review and Update of Genotype–Phenotype Correlations in Hereditary Medullary Thyroid Cancer and Associated Endocrine Tumors. THYROID 15, (6): 531-544. 	
Stör- und Einflussfaktoren	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
Berechnungsformel	-	
Umrechnungsformel	-	
Akkreditierungsstatus	akkreditiert	

Leistung	UKM Labor, GOÄ-Punkte, GOÄ, EBM auf Anfrage	
Ansprechperson	Dr. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt@ukmuenster.de