

RET-Protoonkogen

Untersuchungsmaterial	EDTA-Vollblut	Alternatives Material: entfällt
Mindestabnahmemenge	1 ml	
Auftragsanforderung IXSERV	entfällt	Anforderungsname: RET-Protoonkogen
Anforderungsformular	06 Molekulardiagnostik	
Untersuchungsverfahren	Molekularbiologische Untersuchung (Amplifikationsverfahren)	
Untersuchungstechnik	DNA Sequenzierung	
Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang	bis 2 Wochen	
Indikation	Verdacht auf multiple endokrine Neoplasie (MEN) Typ 2 a/b, familiäres medulläres Schilddrüsenkarzinom (FMTC)	
Präanalytik	Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patientennach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.	
Methode		
Hinweis	<p>Multiple endokrine Neoplasie Typ 2a (MEN2A, Sipple-Syndrom) ist eine seltene, zumeist erbliche Tumorerkrankung mit autosomal dominantem Erbgang. Ca. 6– 9 % der Fälle entstehen de novo ohne familiären Hintergrund. Charakteristisch ist eine Kombination von medullärem Schilddrüsenkarzinom, Phäochromozytom und Nebenschilddrüsenadenom. Die Erstmanifestation klinischer Symptome erfolgt meistens im 2. oder 3. Lebensjahrzehnt in Form von Hyperparathyreoidismus, Hyperthyreose, Cushing-Syndrom und kutaner Lichen amyloidosus. Durch eine präsymptomatische Diagnostik sowie anschließender Thyreoidektomie und chirurgischer Entfernung der Phäochromozytome kann die Prognose deutlich verbessert werden. Der Krankheit zugrundeliegt in über 90 % der Fälle die Mutation des RET-Protoonkogens, welches für einen Tyrosinkinase Rezeptor kodiert. Ebenso wie MEN2A wird auch der Typ 2b (MEN2B, endokrine familiäre Adenomatose, Typ IIB, Wagenmann-Froböse-Syndrom) durch Mutationen des RET-Protoonkogen verursacht, die bisher allerdings nur Position 918 innerhalb der Tyrosin-Kinase-Domäne betreffen. Der Erbgang ist autosomal dominant, ca. 50 % der Fälle entstehen de novo. Charakteristisch ist die Kombination von medullärem Schilddrüsenkarzinom, Phäochromozytom und multiplen Neurinomen. Wichtige Symptome sind Café-au-lait-Flecken, Lippenhypertrophie, marfanoider Habitus, Pectus excavatum und Megacolon. Das Fehlen von nasalen und laryngealen Mucosa-Neurinomen sowie die Präsenz von Nebenschilddrüsenadenomen in Patienten mit MEN2A sind die wichtigsten Kriterien zur Differentialdiagnose.</p>	
Stör- und Einflussfaktoren	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
Akkreditierungsstatus	akkreditiert	
Leistung	UKM Labor	
Ansprechperson	Dr. rer. nat. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt-ZL@ukmuenster.de