

# Analisi mutazionale Proto-oncogene RET

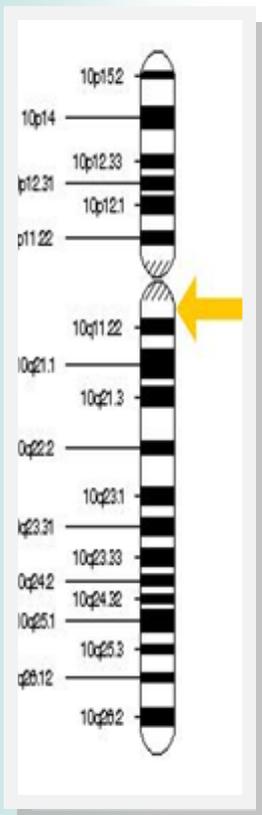
Il **gene RET** è localizzato sul cromosoma 10 e viene identificato come proto-oncogene RET. Le mutazioni note negli esoni 10,11,13,16 del gene RET, sono responsabili del carcinoma familiare midollare della tiroide (FMTC) e della Neoplasie Endocrine Multiple (MEN 2A/B).

Il **carcinoma midollare della tiroide (MTC)** rappresenta circa il 10% delle patologie tiroidee. Il 75% delle forme di MCT sono di natura sporadica, mentre il restante 25% comprende tre diversi tipi di sindromi cancerose ereditarie, definite nel loro complesso Neoplasie Endocrine Multiple di tipo 2 (MEN2):

- Neoplasia Endocrina Multipla tipo 2A (**MEN2A**)
- Neoplasia Endocrina Multipla tipo 2B (**MEN2B**)
- Carcinoma Familiare Midollare della Tiroide (**FMCT**)

Ciascuna delle tre sindromi cancerose ereditarie è causata dalla presenza di una mutazione germinale a livello del **proto-oncogene RET**.

L'analisi del DNA consente di selezionare i pazienti realmente a rischio, avviando alla necessità di sottoporre indistintamente tutti i membri di una famiglia a ripetuti accertamenti clinici.



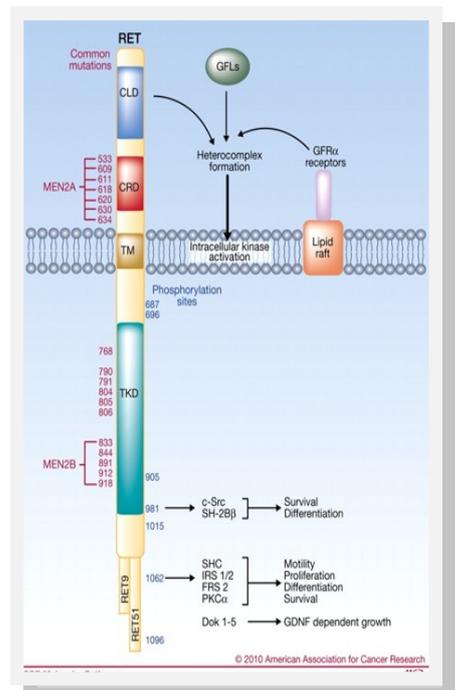
Cytogenetic  
Location  
10q 11.2

## METODO ANALITICO:

- Estrazione automatica del DNA
- Amplificazione mediante PCR
- Sequenziamento automatico del DNA
- Analisi della sequenza

## Campione su cui effettuare l'esame:

- ◆ tampone buccale N°2
- ◆ Sangue intero in EDTA 2ml
- ◆ Ago aspirato 2ml



## MUTAZIONI RICERCATE NEGLI ESONI 10, 11, 13 e 16

PATOLOGIA	MUTAZIONE	ESONE	CODON	VARIAZIONE NUCLEOTIDICA	VARIAZIONE AMINOACIDICA	
<b>MEN-2A</b>	C609Y	10	609	TGC > TAC	Cys > Tyr	
	C618S	10	618	TGC > AGC	Cys > Ser	
	C618R	10	618	TGC > CGC	Cys > Arg	
	C620S	10	620	TGC > AGC	Cys > Ser	
	C634R	11	634	TGC > CGC	Cys > Arg	
	C634W	11	634	TGC > TGG	Cys > Trp	
	C634G	11	634	TGC > GGC	Cys > Gly	
	C634Y	11	634	TGC > TAC	Cys > Tyr	
	C634F	11	634	TGC > TTC	Cys > Phe	
	C634X	11	634	TGC > TGA	Cys > Stop	
	L790F	13	790	TTG > TTT	Leu > Phe	
	Y791F	13	791	TAT > TTT	Tyr > Phe	
	<b>FMTC</b>	C609Y	10	609	TGC > TAC	Cys > Tyr
		C618R	10	618	TGC > CGC	Cys > Arg
C620S		10	620	TGC > AGC	Cys > Ser	
C634F		11	634	TGC > TTC	Cys > Phe	
E768D		13	768	GAG > GAC	Glu > Asp	
<b>MEN-2B</b>	M918T	16	918	ATG > ACG	Met > Tre	

Ogni campione deve essere contrassegnato con il Cognome ed il Nome del paziente e deve essere accompagnato dal MODULO ACCETTAZIONE PRESTAZIONI DIAGNOSTICHE (Mod. APD), compilato e firmato da parte del paziente, scaricabili dal sito Internet [www.onco-path.it](http://www.onco-path.it)

- ◆ Tempi refertazione : 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione

**OncoPath Srl**

Via Archimede, 160 - 96014 Florida

tel:0931/1911328 - fax: 0931/949667

Email: [info@onco-path.it](mailto:info@onco-path.it)

[www.onco-path.it](http://www.onco-path.it)