

## KIT

### Genetik und Klinik

KIT (auch stem cellfactor receptor, SCFR; CD117) stellt einen Typ III-Rezeptor mit extrazellulärer Ig-like Domäne und intrazellulärer Tyrosinkinase-Aktivität dar. Eine Expression findet sich u.a. in hämatopoetischen Stammzellen. Die Punktmutation p.D816V im KIT-Gen führt zu einer konstitutiven Tyrosinkinase-Aktivität und Phosphorylierung von KIT und damit zu einer Liganden-unabhängigen Zellproliferation. KIT Mutationen sind besonders im Kontext einer Mastozytose beschrieben.

Bestimmung des CEBPA, KIT, FLT3, und NPM1 Mutationsstatus wird vom National Comprehensive Cancer Network (NCCN) bei der Indikation AML empfohlen.

### Dienstleistung

**Auftrag:** KIT Mutationsstatus

**Fachbereich:** Hämato-Onkologie

**Methode:** Molekulargenetik: Mutationsanalyse

**Gen(e):** KIT

### Untersuchungsmaterial

**Probe:** Venöses Blut oder Knochenmark

**Probengefäss:** EDTA- oder Heparin-Röhrchen

**Menge:** 5-10ml

### Praktische Informationen

**Zustellung:** Postexpress oder Veloblitz (Stadt Zürich)

**Dauer:** 14 Tage

**Preis (TP):** Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

**Bemerkung:** Externe Analyse