Mutacja JAK2 V617F- badanie jakościowe

Mutacja punktowa G1849T genu JAK2 w przewlekłych zespołach mieloproliferacyjnych

Cel badania:
• Podejrzenie czerwienicy prawdziwej (*polycythemia vera),* nadpłytkowości samoistnej (*thrombocytosis essentialis*), pierwotnej mielofibrozy (*myelofibrosis*)
• Diagnostyka różnicowa przewlekłych chorób mieloproliferacyjnych BCR-ABL ujemnych, wtórnych ostrych białaczek szpikowych
• Diagnostyka nadpłytkowości i zwłóknień szpiku o nieznanej etiologii

Stosowana metodyka:
Metoda ARMS-PCR (Amplification Refractory Mutation System)
Metodyka wg *Widespread occurrence of the JAK2 V617F mutation in chronic myeloproliferative disorders*. Blood 2005 Sep 15;106(6):2162-8, Jones AV et al.

Wynik badania: stwierdzenie obecności mutacji lub jej braku (dadatni/ujemny) oraz wynik elektroforezy w formie graficznej.

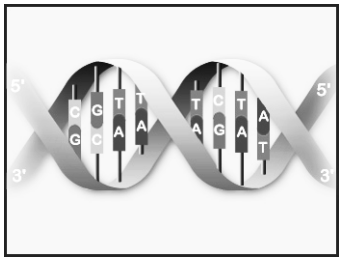
Sposób pobrania i transportu materiału do badań:
• Osoby dorosłe: 2x9ml krwi obwodowej pobranej na EDTA, dostarczonej do laboratorium w przeciągu 48h.
• Dzieci: od 2 do 9ml krwi obwodowej, zależnie od wieku dziecka, pobranej na EDTA, dostarczonej do laboratorium w przeciągu 48h.
• Temperatura transportu: 4-25℃. Unika ć mrożenia.
• Średni czas oczekiwania na wynik: 5 dni roboczych
• Maksymalny czas oczekiwania na wynik: 14 dni roboczych

Częstość występowania mutacji V617F:

Przewlekłe zespoły mieloproliferacyjne	Odsetek stwierdzanych mutacji*
Czerwienica prawdziwa (PV)	97%
Nadpłytkowość samoistna (ET)	57%
Pierwotna mielofibroza (PM)	50%

*odsetki wg Baxter EJ, Scott LM, Campbell PJ, et al. (2005). Acquired mutation of the tyrosine kinase JAK2 in human myeloproliferative disorders. Lancet. 365:1054-1061.

Inne badania wykonywane w tej grupie chorób:
• Mutacje JAK2 egzonu 12
• Mutacje MPL egzonu 10



Opracowano w Pracowni Biologii Molekularnej
Laboratorium Diagnostyki Hematologicznej
Katedra i Klinika Hematologii i Chorób Rozrostowych
Układu Krwiotwórczego
Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu
Kontakt: (061) 854 9597
Dr Michał Gniot, mgr Marzena Pieronkiewicz, mgr Małgorzata Iwoła
Koordynator: Prof. dr hab. Krzysztof Lewandowski