

Název vyšetření: Myeloproliferativní neoplasie (MPN): Stanovení mutací v exonu 10 se zaměřením na kodon 515, genu pro trombopoetinový receptor – MPL

Popis:

Chronické myeloproliferativní poruchy (CMPDs) představují velmi heterogenní skupinu onemocnění myeloidní řady krvetvorných buněk. Při diferenciální diagnostice se uplatní především detekce tří molekulárních změn. Jsou to vyšetření fúzního genu BCR-ABL, detekce mutací v exonu 12 a mutace V617F v genu JAK 2 a konečně detekce mutací W515K a W515L v exonu 10 genu MPL. BCR-ABL/Ph1 charakterizuje především chronickou myeloidní leukémií (CML) a JAK 2 mutace se naopak vyskytuje u BCR-ABL/Ph1 negativních myeloproliferativních chorob, především u Polycytemia vera (PV), esenciální trombocytémie (ET) či idiopatické myelofibrózy (CIMF).

Zhruba 50% pacientů s diagnózou esenciální trombocytémie (ET) a primární myelofibrózy (PMF) však není pozitivní na mutaci V617F. Proto je dle diagnostických kritérií WHO doporučeno vyšetření dalších genetických změn – především mutací v genu MPL. MPL gen (myeloproliferative leukemia virus oncogene) se nachází na chromosomu 1 a kóduje trombopoetinový receptor. Gen se skládá z 12 exonů a nejčastěji se vyskytují mutace v exonu 10 tohoto genu (W515L a W515K).

Získané mutace v MPL genu se vyskytují u tzv. BCR-ABL/Ph 1 negativních pacientů s MPN (myeloproliferativní neoplázie), zejména s diagnózou ET (1-5%) a PMF (5-10%). Detekce mutací v MPL genu je tedy pomocným diagnostickým kritériem v diferenciální diagnostice reaktivních, sekundárních trombocytémií a jiných forem MPN. Toto vyšetření také přispívá k diagnostice familiárních trombocytóz.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negativní – mutace v exonu 10 genu MPL nebyla nalezena

Pozitivní – mutace v exonu 10 genu MPL byla nalezena; popis nalezené mutace

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro toto molekulárně genetické vyšetření je potřeba odebrat minimálně 4 ml periferní krve.
- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C a odeslat do laboratoře týž den, kdy byl proveden odběr.

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev

Provádí se: 1x za 14 dnů

Doba odezvy: 20 pracovních dnů