

**Název vyšetření:** Polycytemia vera: stanovení mutace V617F v genu Janus tyrozin kináza 2 (JAK 2)

**Popis:**

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

Přítomnost mutace JAK2 V617F se proto považuje za „velké diagnostické kritérium pravé polycytemie“ PV je charakterizována abnormální proliferací nebo dysfunkcí jednoho nebo více myeloidních kmenů buněk. Zmnožení erytrocytů a krevních destiček je spolu s věkem největším rizikovým faktorem tromboembolických komplikací. Mutace V617F v genu JAK2 je získaná změna, která se vyskytuje v různě velké frakci granulocytů periferní krve a u pacientů s PV je jí přisuzován zásadní význam v patogenezi tohoto onemocnění.

Literární prameny uvádějí, že mutace JAK2 V617F se vyskytuje u 65-97% pacientů s PV. S nižší, avšak stále významnou frekvencí se vyskytuje i u pacientů s CIMF (35-95%) a pacientů s ET (30-57%).

U jiných onemocnění jako je chronická myeloidní leukémie, chronická myelomonocytická leukémie, myelodysplazie, akutní lymfoblastická leukémie a chronické lymfocytické leukémie se tato mutace běžně nevyskytuje.

**Jednotky:** -

**Referenční hodnoty:**

Negativní – mutace V617F genu JAK-2 nebyla nalezena

Pozitivní – mutace V617F genu JAK-2 byla nalezena

Senzitivita použitého testu je 0,1 % mutovaných buněk.

**Odběr:**

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K<sub>3</sub>EDTA 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. Je možné dodat i separované granulocyty (pomocí Histopaque).

**Biologický materiál:** nesrážlivá periferní krev

**Provádí se:** 1x za 7 dnů

**Doba odezvy:** 10 pracovních dnů