

Název vyšetření: Polycytemia vera: stanovení mutací v exonu 12 v genu Janus tyrozin kináza 2 (JAK 2 exon 12) sekvenací dle Sangera

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. Pokroky v porozumění genetické podstaty Ph chromozom-negativních myeloproliferativních neoplázií (MPN) jako jsou esenciální trombocytémie (ET), polycytemia vera (PV) a myelofibróza (MF), vedly k identifikaci Janus kinázy 2 (JAK2) jako potenciálního terapeutického cíle těchto onemocnění. MPN jsou považovány za poruchy deregulované intracelulární signalizace zprostředkované JAK2.

Genetické studie provedené v posledních letech zjistily u podskupin pacientů s MPN, kteří postrádají mutaci JAK2 V617F, hypotézu existence mutací, které ovlivňují hladinu aktivovaných JAK2. Ty zahrnují mutace JAK2 exonu 12, které jsou přítomny u většiny pacientů s PV JAK2 V617F-negativními a MPL mutace u 10% pacientů s JAK2 V617F-negativním ET nebo MF. MPL slouží jako receptor pro hematopoetický cytokin, trombopoietin (TPO) a využívá JAK2 pro intracelulární signální transdukci; MPN mutace asociované s MPN proto vedou k aktivaci JAK2 nezávislé na TPO.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negativní – mutace v exonu 12 genu JAK-2 nebyla nalezena

Pozitivní – mutace v exonu 12 genu JAK-2 byla nalezena, popis 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