

Název vyšetření: Myeloproliferativní neoplazie (MPN): Stanovení indel mutací v exonu 9, genu pro Calreticulin

Popis:

Chronické myeloproliferativní neoplázie (MPN) představují různorodou skupinu myeloidních neoplázií, jejichž molekulární podstata je charakterizována přítomností mutace V617F v genu JAK2 (případně mutací v exonech 12-14). Základním rysem MPN je deregulace dráhy JAK/STAT.

Studie zaměřené na složitou klonální hierarchii MPN svědčí o stavu genetické nestability, který by mohl být buď získaný, nebo dědičný. V tomto ohledu nám objevení specifického zárodečného haplotypu genu JAK2 poskytlo vysvětlení jevu „familiárního clusteringu“ MPN, přestože se na něm pravděpodobně podílejí i jiné, dosud neznámé haplotypy.

Kromě mutace V617F v genu JAK2 byly objeveny mutace v dalších genech, které se nacházejí u pacientů s JAK2 negativní MPN a ovlivňují epigenetickou kontrolu genové exprese a rovněž sestřih RNA. Mezi tyto mutace patří inzerce/delece v exonu 9 genu pro Calreticulin (*CALR*).

CALR je hlavní chaperonový protein lumen endoplazmatického retikula, který váže a uchovává Ca^{2+} a významně se podílí na regulaci signální transdukce. Bylo popsáno kolem 36 indel mutací v exonu 9 tohoto genu, které se nacházejí u 70 % pacientů s JAK2 - negativní esenciální trombocytémií (ET) a u 60-80 % nemocných s JAK2-negativní primární myelofibrózou (MF). Nejčastěji se vyskytují u pacientů dvě mutace. V 53% je to delece (52bp deletion; c.1092_1143del) a ve 31,7% se jedná o inzerci (5-bp insertion; c.1154_1155insTTGTC).

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negativní – mutace v exonu 9 genu CALR nebyla nalezena

Pozitivní – mutace v exonu 9 genu CALR byla nalezena; popis nalezené mutace

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K_3EDTA 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