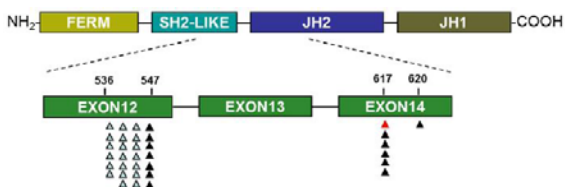


Mutačná analýza exónov 12-15 génu *JAK2*

KLINICKÝ VÝZNAM

Mutácie génu *JAK2* sa často vyskytujú u pacientov s myeloproliferatívnymi neopláziami bez prítomnosti Philadelphského chromozómu (fúzny gén *BCR-ABL*). Najčastejšou mutáciou je mutácia V617F v exóne 14, ktorá sa vyskytuje až v 90% prípadov *Polycytemia vera (PV)* a okolo 50% pacientov s *Esenciálnou trombocytózou (ET)* a *Primárnou myelofibrózou (PMF)*. Ďalšie klinicky významné mutácie génu *JAK2* sa prevažne nachádzajú v exóne 12, ale bol popísaný aj výskyt mutácií v exónoch 13, 14 (iné mutácie ako V617F) a 15. Tieto mutácie vedú ku konštitučnej aktivácii *JAK/STAT* signálnej dráhy, ktorá následne vedie k deregulácii rôznych cytokínov.



Obr. 1: Najčastejšie miesta výskytu mutácií génu *JAK2*. (Zdroj: Gong et al., 2013).

INDIKÁCIE NA VYŠETRENIE PRÍTOMNOSTI MUTÁCIE V GÉNE *JAK2*:

- Potvrdenie diagnózy PV, ET, PMF.
- Potvrdenie klonálnej poruchy hematopoetických kmeňových buniek.
- Potvrdenie myeloproliferatívnej poruchy v prípade vysokého počtu erytrocytov, leukocytov alebo krvných doštičiek.
- Odlíšenie PV od sekundárnej erytrocytózy, ET od reaktívnej trombocytózy.

INDIKAČNÉ OBMEDZENIA

Poistovňa	Kód diagnózy	Názov výkonu	Indikujúca odbornosť	Odbornosť pracoviska
24	D45*, D47.1, D47.3, D75*	agregovaný výkon 7236A, 7236B	062; 031; 329; 342	
25	bez väzby na diagnózu	PCR a sekvenovanie (4990, 4993, 4994)	001; 002; 003; 004; 009; 029; 031; 040; 048; 062; 063; 104; 140; 154; 156; 163; 329; 331	062
27	bez väzby na diagnózu	PCR a sekvenovanie (4990, 4993, 4994)	001; 002; 003; 004; 009; 029; 031; 040; 048; 062; 063; 104; 140; 154; 156; 163; 329; 331	062

PREDANALYTICKÉ INFORMÁCIE

- Odoberá sa paralelne 2 – 5 ml vzorky kostnej drene do skúmavky s K3EDTA a TEMPUS skúmavky.
- Odoberá sa paralelne 2 – 5 ml vzorky periférnej krvi do skúmavky s K3EDTA a TEMPUS skúmavky.
- Uchovávať pri teplote 4 – 10 °C.

Odoberové dni: pondelok, utorok, streda, štvrtok, piatok.

INTERFERENCIA

Negatívny skrining na prítomnosť mutácií v exónoch 12-15 génu *JAK2* nevylučuje prítomnosť iných mutácií v géne *JAK2*.

METÓDA

- Izolácia RNA a reverzná transkripcia do cDNA
- PCR (polymerázová reťazová reakcia)
- Sangerovo sekvenovanie

DOSTUPNOSŤ VYŠETRENIA

Centrálné laboratórium Bratislava

VYPRACOVALI

Medirex, a. s.: **Mgr. Jakub Petřík**
laboratórny diagnostik
Medirex, a. s.: **RNDr. Renata Lukačková**
manažér lekárskej genetiky

KONTAKT

+ 421 2 208 29 271, jakub.petrik@medirex.sk
+ 421 2 208 29 270, renata.lukackova@medirex.sk

Bratislava 21. 11. 2016