



## Informátor Hemato-onkologické kliniky FNOL 2/2012

### Mutační analýza 12. exonu genu *JAK2*

## Laboratoř Molekulární biologie

#### **Indikace k vyšetření:**

Tento typ mutační analýzy genu *JAK2* (Januse kinase 2, 9p24) lze objednávat jako samostatný test nebo jako součást panelu molekulárně-genetických testů, které provádí v rámci diferenciatní diagnostiky myeloproliferativních neoplázií (MPN) LMB HOK FNOL. Mutační analýza 12. exonu genu *JAK2* se provádí u pacientů s podezřením na polycythemia vera, u nichž nebyla prokázána bodová mutace *JAK2*(V617F).

#### **Klinický význam vyšetření:**

- Somatické mutace 12. exonu genu *JAK2* se vyskytují u < 1 % pacientů s polycythemia vera (PV). Potvrzují klonální charakter suspektní PV a dle klasifikace WHO se řadí mezi hlavní diagnostická kritéria PV.
- Vyšetření mutačního profilu 12. exonu genu *JAK2* významně přispívá k diagnostice Ph-negativních MPN v zřídkačových případech (<5%) *JAK2*(V617F) negativních PV (např. případy s absolutní izolovanou erytrocytózou nejasné etiologie).
- V LMB HOK FNOL se nukleotidová sekvence 12. exonu genu *JAK2* hodnotí přímou sekvenační analýzou, mutace se vyskytují převážně v kodonech 536 - 547. Standardně se vyšetřuje DNA izolována z granulocytů periferní krve resp. kostní dřeně.

**Platnost nové metodiky od:** 1.6.2012

#### **Požadavek na vyšetření je nutné nahlásit:**

Před odběrem biologického materiálu na HOK, od 7:00 – 15:30 na klapce: 4327

#### **Příprava nemocného, odběr a transport vzorku:**

Odebírá se 9 ml K<sub>3</sub>EDTA periferní krve, resp. 2-3 ml K<sub>3</sub>EDTA kostní dřeně. Vzorek je nutné zpracovat v laboratoři v den odběru.

**Vypracoval:** Mgr. Katrinčáková Beáta

**Schválil:** prof. MUDr. Karel Indrák, DrSc., doc. MUDr. Tomáš Papajík, CSc.