FAKULTNÍ NEMOCNICE OLOMOUC

Hemato-onkologická klinika
Přednosta: prof. MUDr. Tomáš Papajík, CSc.
tel./fax. 00420-588 444 181 e-mail: tomas.papajik@fnol.cz

Informátor Hemato-onkologické kliniky FNOL 2/2015

Molekulárně biologická vyšetření při podezření na myeloproliferativní neoplázii (MPN)

Laboratoř molekulární biologie

U pacientů s podezřením na MPN vyšetřujeme v Laboratoři molekulární biologie HOK následující:

BCR-ABL1 fúzní gen - diagnostický marker chronické myeloidní leukemie
***JAK2*^{V617F}** mutaci - diferenciální diagnostika polycytemií (polycytemia vera vs. sekundární polycytemie), diagnostický marker k vyloučení sekundárních trombocytémií nebo erytrocytóz. V případě průkazu *JAK2*^{V617F} mutace stanovujeme kvantitativní zastoupení mutované alely. Alelická zátěž mutace *JAK2*^{V617F} vykazuje vztah k prognóze MPN.
CALR - mutace v genu pro calreticulin (podílí se na regulaci signální transdukce a buněčné adheze). Mutace charakteru krátké inzerce/delece (ins/del) v exonu 9 *CALR* se nachází v 70 % u *JAK2* negativních esenciálních trombocytémií a u 60-80 % nemocných s *JAK2* negativní primární myelofibrózou.
MPL - mutace v genu pro trombopoetinový receptor. Detekce somatických mutací v pozici W515 (popsáno několik substitucí) u pacientů s MPN a u pacientů s megakaryocytární leukemií a detekce mutace v pozici S505 (aktivační vrozená *MPL* mutace), která byla popsána u familiární trombocytózy.
FIP1L1-PDGFRA fúzní gen vyšetřujeme při podezření na hypereozinofilní syndrom nebo chronickou eozinofilní leukemii. Terapeutický význam - fúzní gen kóduje chimerický protein s konstitutivně aktivní tyrozinovou kinázou, nemocní tak mohou být léčeni inhibitory tyrozinových kináz.
ETV6-PDGFRB fúzní gen bývá detekován u některých typů Ph negativních MPN. Terapeutický význam - fúzní gen kóduje chimerický protein s konstitutivně aktivní tyrozinovou kinázou, nemocní tak mohou být léčeni inhibitory tyrozinových kináz.
Mutace v exonu 12 *JAK2* genu - vyšetřujeme u pacientů s čistou erytrocytózou, kteří jsou negativní na bodovou mutaci *JAK2*^{V617F}
***c-KIT*^{D816V}** - aktivační mutace, která se vyskytuje u většiny dospělých pacientů se systémovou mastocytózou. Mutace *c-KIT*^{D816V} způsobuje rezistenci na imatinib.

Odběr a transport vzorku:
9 ml K_3EDTA periferní krve
Vzorek se doporučuje zpracovat v laboratoři v den odběru, nejpozději do 24 hod.

Kontakt: Laboratoř molekulární biologie HOK FN Olomouc, tel: 585 632 872

Žádanka je k dispozici na stránkách HOK FNOL/Laboratoře HOK (www.fnol.cz)

FAKULTNÍ NEMOCNICE OLOMOUC

Hemato-onkologická klinika
Přednosta: prof. MUDr. Tomáš Papajík, CSc.
tel./fax. 00420-588 444 181 e-mail: tomas.papajik@fnol.cz

Vypracovala: *RNDr. Martina Divoká*
Schválil: *prof. MUDr. Tomáš Papajík, CSc; Mgr. Luděk Slavík, Ph.D.; prof. MUDr. Karel Indrák, DrSc.*