

B -JAK2-D (4952)

Tutkimus analysoidaan FIMLAB:ssa.

JAK2 on sytoplasminen tyrosiinikinaasi, jolla on tärkeä tehtävä useiden hematopoieettisten kasvutekijäreseptorien signaalien välityksessä. JAK2-geenin pistemutaatiosta (c.1849G>T, p.Val617Phe / p.V617F) seuraa JAK2-tyrosiinikinaasin konstitutiivinen aktivaatio. JAK2-geenin mutaatiotutkimusta käytetään myeloproliferatiivisten sairauksien diagnostiikassa. Mutaatio löytyy n. 90 %:lta polysytomia veraa (PV) ja n. puolelta essentiellistä trombosytoosia (ET) ja idiopaattista myelofibroosia (MF) sairastavilta.

Kvantitatiivisessa JAK2-tutkimuksessa määritetään JAK2-geenin p.V617F-mutatoituneiden alleelien osuus näytteen soluissa. Osalla potilaista varsinkin ET:n ja joskus myös PV:n yhteydessä JAK2-mutaatio havaitaan vain hyvin pienessä osassa veren tai luuytimen soluja. ET:n yhteydessä kvantitatiivista JAK2-tutkimusta on käytetty ennakoimaan tromboembolisten komplikaatioiden ilmaantuvuuden riskiä. Riski näyttäisi olevan sitä suurempi, mitä suurempi on mutatoituneen alleelin osuus. Kroonisen myeloproliferatiivisen taudin hoidon aikana kvantitatiivista JAK2-mutaatioanalyysiä on mahdollista käyttää hoitovasteen seurantatutkimuksena.

Indikaatiot Epäily myeloproliferatiivisesta sairaudesta (polysytomia vera, essentiellinen trombosytoosi, idiopaattinen myelofibroosi).

Näyte 3-6 ml verta EDTA-putkeen

Lähetete:

Näytteen mukana tulee olla täytetty [Fimlabin geneettisen tutkimuksen lähete](#).

Säilytys ja lähetys Säilytys ja lähetys huoneenlämmössä. Mikäli näytettä joudutaan säilyttämään esim. viikonlopun yli, säilytys jääkaapissa.

Menetelmä Kvantitatiivinen PCR. Tutkimus tehdään digitaalisella droplet-PCR-menetelmällä.

Toimitusaika Tulos on valmiina kahden viikon kuluessa.

Tulkinta Tutkimuksesta annetaan lausunto. Tuloksinassa diagnostista merkitystä on tuloksilla, joissa mutatoituneen alleelin osuus on yli 0,1 %. Aluetta 0,1 % - 1 % voidaan pitää tuloksinan kannalta ns. harmaana alueena. Yli 1 %:n mutanttialleelin osuus liittyy käytännössä klonaaliseen myeloproliferatiiviseen tautiin.

Tekopaikka FIMLAB