

Uusi tutkimus: JAK2-geenin mutaatioanalyysi, luuytimeistä (6.2.2006 alkaen)

Tutkimus	20258	Bm –JAK2-D	JAK2-geenin mutaatioanalyysi, luuytimeistä
Tiedustelut	Molekyylipatologian laboratorio, puh. (09) 191 26542 tai (09) 191 26784		
Asiantuntijat	sairaalageneetikko Mikael Lindlöf, sähköposti mikael.lindlof@hus.fi , puh. (09) 191 26542, sairaalageneetikko Kirsi Autio, sähköposti kirsi.autio@hus.fi , puh. (09) 191 26784, professori Sakari Knuutila, sähköposti sakari.knuutila@helsinki.fi , puh. (09) 191 26527.		
Lähete	Kromosomi-/DNA-/RNA-tutkimuslähete		
Indikaatiot	Epäily myeloproliferatiivisesta taudista (polysytemia vera, essentiaalinen trombosytemia, idiopaattinen myelofibroosi)		
Näyte	2-5 ml luuydinaspiraattia EDTA-putkessa		
Menetelmä	Alleelispesifinen PCR		
Tekotiheys	Tarvittaessa		
Tulokset	2-3 viikon kuluessa		
Tulkinta	<p>Janus kinaasi 2 (JAK2) on tyrosiinikinaasi, jolla on tärkeä merkitys hematopoieettisten kasvutekijöiden signaalien välityksessä. Transversiomutaatio kromosomissa 9 sijaitsevan JAK2-geenin JH2-pseudokinaasidomeenin aminohappokohdassa 617 johtaa valmiin muuttumiseen fenyylialaniiniksi (V617F). Tämä mutaatio, joka on osoitettavissa yli 80 %:lla polysytemia vera potilaista ja noin puolella essentiaalista trombosytemiaa ja idiopaattista myelofibroosia sairastavista potilaista, johtaa JAK2-tyrosiinikinaasin konstitutiiviseen aktivaatioon. Positiivinen löydös tässä tutkimuksessa tunnistaa V617F-mutaation ja on vahvasti viitteellinen klonaaliseen myeloproliferatiiviseen tautiin. Analyysissä käytettävällä menetelmällä voidaan osoittaa mutaatio, vaikka klonaalisten solujen osuus olisi vain muutama prosentti. Annetaan kirjallinen lausunto, jossa arvioidaan löydöksen kliininen merkitys.</p>		
Allekirjoitukset	Sakari Knuutila professori HUSLAB Molekyylipatologian laboratorio puh. (09) 191 26527	Mikael Lindlöf sairaalageneetikko HUSLAB Molekyylipatologian laboratorio puh. (09) 191 26542	
Jakelu	Laboratoriojakelu HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot Helsingin terveysasemien ylilääkärit Helsingin ja Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit HUSLABin Intranet- ja Internet-sivut Ulkopuoliset asiakkaat HUSin kliiniset toimialat		