Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

JAK2-Genmutation im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Myeloproliferativen Syndrome (MPS) sind Knochenmarkserkrankungen, die durch gesteigerte Proliferation myeloischer Zellen gekennzeichnet sind. Zu den MPS zählen nach der aktuellen WHO-Klassifikation die chronische myeloische Leukämie (CML), die Polyzythämia vera (PV), die essentielle Thrombozythämie (ET), die idiophathische Myelofibrose (MF), die chronische Neutrophilen-Leukämie (CNL), die chronische eosinophile Leukämie (CEL), die systemische Mastozytose, das hypereosinophile Syndrom sowie unklassifizierbare MPS, die jedoch extrem selten sind.

JAK2 gehört zur Gruppe Janus-Kinasen, die derzeit vier Mitglieder (JAK1, JAK2, JAK3 und Tyrosinkinase 2) beinhaltet. JAK2 ist an der zytoplasmatischen Seite der Zellmembran lokalisiert und fungiert im Kontext mit Zytokinrezeptoren als Phosphotyrosinkinase. Eine Punktmutation (p.Val617Phe) bedingt, dass die Pseudokinase-Domäne die Aktivierung der Kinase-Domäne nicht mehr blockieren kann. Es kommt zu einer konstituvierten Aktivierung der JAK2 und zu einer erhöhten Sensibillität der entsprechenden Zellen auf Zytokin-vermittelte Stimuli. Die Mutation führt zur Ausprägung einiger MPS-Formen. Insbesondere Patienten mit Polyzythämia vera (>90%) und chronisch idiophatischer Myelofibrose (ca. 50%) oder essentieller Thrombozythämie (ca. 70%) weisen diese Mutation auf.
Des Weiteren ist die Analyse der p.Val617Phe Mutation neben der weiterführenden Chromosomendiagnostik Bestandteit der Stufendiagnostik nach Ausschluss einer "Philadelphia-positiven" (BCR-ABL Translokation) bei chronisch myeloproliferativen Erkrankungen.

Am 31. Juli 2009 hat der deutsche Bundestag das Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (Gendiagnostikgesetz) verabschiedet. Im Abschnitt 2 § 8 wurde festgelegt, dass ab 1. Februar 2010 eine humangenetische Analyse nur vorgenommen werden darf, wenn die betroffene Person (bei Minderjährigen der gesetzliche Vertreter) in die Untersuchung schriftlich eingewilligt hat.

Im Anhang finden Sie die Einwilligungserklärung zum Ausdrucken.

Sonstiges

Kurzbezeichnung	JAK2
Synonyme	OMIM 263300, OMIM 254450, OMIM 601626
Präanalytik	**Einwilligungserklärung des Patienten zur Durchführung einer genetischen Untersuchung ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt.**
Aufbewahrung	bei Raumtemperatur
Volumen	3 ml
Fremdleistung	ja

Stand: 31.01.2024