

JAK2_V617F_qPCR

Beschrijving van de test

Naam:	JAK2_V617F_qPCR
Intern codenummer:	5729
Frequentie:	1x per week
Uitvoerend labo:	Centraal Labo UZ Gent
Antwoordtijd (TAT):	14 dagen

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	monster voor PCR onderzoek (DNA)
Toegelaten materiaal:	EDTA-bloed, beenmerg
Volume:	1 ml
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Conditionering & verzending:	Vermeld afnametijdstip (datum en uur) op aanvraagformulier. Bewaring in de koelkast tot verzending op kamertemperatuur. Het staal moet binnen de 2 dagen na afname verzonden worden naar het doorstuurlabo zodat dit binnen de 3 dagen na afname in het labo kan verwerkt worden.
Bijaanvraag/stabiliteit:	48 uur

Analyse

Analysemethode:	LAB UZ Gent
Domein:	Verzendingen Hematologie
Eenheid:	%
Bijkomende informatie:	Het percentage gemuteerd JAK2 c.1849G>T (p.(Val617Phe)) is bij sommige patiënten heel laag (tot 0.1%), waardoor een sequencing approach (NGS) met een cut-off van 5 % niet volstaat. Daarom wordt deze mutatie opgespoord worden met een allel-specifieke qPCR, die een gevoelige detectie van het gemuteerde JAK2 mogelijk maakt. Het resultaat wordt enkel kwalitatief gerapporteerd. Bij patiënten waar geen JAK2 c.1849G>T (p.(Val617Phe)) mutatie gedetecteerd werd, kan met NGS gescreend worden

naar andere mutaties in JAK2. Naast de c.1849G>T (p.(Val617Phe)) mutatie zijn bij patiënten met PV ook andere missense mutaties mogelijk in exon 14 maar ook indels in exon 12 van JAK2.

De maximale gevoeligheid of detectielimiet is ongeveer 0.1% (verhouding als % van het mutant DNA t.o.v. mutant + normaal DNA), welke waarde waarschijnlijk ook overeenkomt met de klinische cut-off. Op die manier is de test gevoelig genoeg voor het detecteren van minimale JAK2-positieve klonen.

De JAK2V617F puntmutatie, JAK2 c.1849G>T (p.(Val617Phe)), wordt frequent aangetoond bij myeloproliferatieve aandoeningen, nl. bij ~95% van de patiënten met de ziekte van Vaquez (of polycythemia vera / PV) en bij 50-60% van patiënten met essentiële trombocytose (ET) en primaire myelofibrose (PMF). Een mutatie in JAK2 (Janus Kinase 2) leidt tot een ligand-onafhankelijke activatie van het JAK2 eiwit. Het aantonen van de mutatie is een ondersteuning in de diagnostiek (major diagnostisch criterium WHO 2008).

Referentiewaarden

Leeftijd	Mannen	Vrouwen
	0.010 %	0.010 %

Laatst gewijzigd op

10-02-2026

Evelien Debaeke