

JAK2 Exon12 mutatie

Beschrijving van de test

Naam:	JAK2 Exon12 mutatie
Synoniemen:	JAK, JAK-2
Intern codenummer:	9341
Frequentie:	op aanvraag
Uitvoerend labo:	C.H.U. Lab Génétique Mol.Hém.
Antwoordtijd (TAT):	3 weken

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	staal nader gespecificeerd
Toegelaten materiaal:	beenmerg (EDTA)
Volume:	5ml
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Afnameinstructies:	Afname instructies
Aandachtspunten:	Het uitvoerende labo moet verplicht voorafgaand verwittigd worden! Het specifiek aanvraagformulier van CHU Laboratoire génétique is verplicht en verkrijgbaar op aanvraag: 04/3231368. Zorg ervoor dat de gegevens van de resultaten van EPO, BM en JAK2 V617F meegestuurd worden.
Conditionering & verzending:	Stalen bewaren en verzenden bij 4°C, en moeten binnen de 16h na afname en voor 16:30 in het uitvoerend labo zijn (zie 031168 Verzendinginstructies voor de gepaste koerier)
	Contact persoon: Dr Frédéric Lambert Molecular Haematology Unit CHU de Liège, Center for Human Genetics Pathology Institute (B-23), 3rd floor , room 3/14b 4000 Liège Tel: +324/3231368
Bijaanvraag/stabiliteit:	niet mogelijk

Analyse

Analysemethode:

LAB CHU Luik

Domein:

Verzendingen Hematologie

Bijkomende informatie:

Analyse wordt enkel uitgevoerd op BM (ongeveer 3 ml), NIET op bloed en enkel indien EPO in serum laag is of als de BM biopsie (niet cytologie) duidelijk suggestief is.

De gewone JAK2 V617F mag natuurlijk ook niet aanwezig zijn. De resultaten van EPO, BM en JAK2 V617F moeten meegestuurd worden tav het doorstuurlabo.

Chronische myeloproliferatieve aandoeningen (CMA) zijn clonale hematologische stamcel maligniteiten die gekarakteriseerd worden door de abnormale proliferatie en overleving van één of meerdere myeloïde celtypes.

De maligne hematopoetische voorlopers vertonen een onafhankelijkheid van of hypergevoeligheid voor verschillende groeifactoren. Als een gevolg hiervan zie je een verhoogd aantal granulocyten, rode bloedcellen en/of plaatjes in het perifeer bloedbeeld vaak geassocieerd met splenomegalie en hepatomegalie.

Eén van deze aandoeningen is polycytemia vera (PV) wat gekenmerkt wordt door o.a. een verhoogd aantal rode bloedcellen (erythrocytose) in het perifeer bloed. De diagnose van PV is gebaseerd op klinische en biologische criteria (WHO criteria) waarbij de aanwezigheid van enkele "major" en/of "minor" criteria samen de diagnose stellen. Chromosomale afwijkingen zijn heel zeldzaam en de moleculaire basis van de meeste CMAs is nog niet gekend. Recent werd echter een somatische mutatie in het tyrosine kinase JAK2 geïdentificeerd die aan de oorsprong lijkt te liggen van de ontwikkeling van polycythemia vera, maar ook voorkomt bij een gedeelte van de patiënten met essentiële thrombocytose (ET) of chronische idiopatische myelofibrose (IMF), twee andere CMAs. Bij PV is bij 80% tot 95% van de patiënten de JAK2 V617F mutatie aanwezig, bij ET 25%-55% en bij IMF 35%-57%.

De mutatie bestaat uit een puntmutatie (2343G>T) die resulteert in 1 aminozuur vervanging V617F. Hierdoor is de auto-inhibitorische regulatie van het JAK2 kinase verstoort, waardoor het kinase onafgebroken actief blijft. Hierdoor verkrijgt je een ongecontroleerde proliferatie van de myeloïde cellen.

Naast de JAK2 V617F puntmutatie zijn ook nog 2 andere mutaties beschreven die voorkomen bij met PV:

* Exon 12 mutatie in JAK2

* Exon 10 mutatie W515K/L in het MPL gen

Deze mutaties worden enkel opgespoord na uitsluiten van de aanwezigheid van een JAK2 V617F en enkel indien EPO in serum laag is of als de BM biopsie (niet cytologie) duidelijk suggestief is. Voor de MPL mutaties moet er ook een laag TPO in serum aanwezig zijn.

Laatst gewijzigd op

04-05-2026

Tessa Baert

Copyright © 2026 All rights reserved.