

JAK2 V617F mutatie

Beschrijving van de test

Naam:	JAK2 V617F mutatie
Intern codenummer:	5528
Frequentie:	2-wekelijks
Uitvoerend labo:	Campus Rumbeke
Antwoordtijd (TAT):	21 dagen
Accreditatie:	AZ Delta is geaccrediteerd door BELAC onder certificaatnummer 382-MED.
Verantwoordelijk bioloog:	Barbara Depreter

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	staal voor moleculair onderzoek
Toegelaten materiaal:	EDTA-buis bloed of beenmerg. Indien DNA opgestuurd wordt: minimaal 10 μ L DNA met concentratie van maximum 50 ng/ μ L.
Commentaar:	Moleculaire testen kunnen op verschillende materialen uitgevoerd worden. Zie afnameprocedure.
Volume:	1 tube
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Afnameinstructies:	Afname instructies
Aandachtspunten:	Analyse gebeurt op EDTA-beenmerg en/of op EDTA-bloed Na afname staal gekoeld bewaren bij 2-8°C (verzending naar laboratorium mag bij kamertemperatuur).
Bijaanvraag/stabiliteit:	48

Analyse

Analysemethode:	CMD-PCR Rumbeke
Domein:	Moleculaire Hematologie
Bijkomende informatie:	Chronische myeloproliferatieve aandoeningen zijn clonale hematologische stamcel maligniteiten die gekarakteriseerd worden door de abnormale proliferatie en overleving van één of meerdere myeloïde celtypes. Er werd 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 (PMF). 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.

Testprincipe: Het humane JAK2 gen is gelegen op chromosoom 9 en komt tot expressie in de WBC van PB en BM. Na isolatie van de WBC wordt RNA geïsoleerd waarna cDNA wordt aangemaakt met behulp van een reverse transcriptie reactie. Het verkregen cDNA wordt vervolgens gebruikt als template voor een PCR-analyse waarbij een 301bp groot PCR-product wordt verkregen overeenkomend met een gedeelte van het JAK2 mRNA waarbinnen de c.2343G>T (LRG_612t1) mutatie mogelijks aanwezig is.

De al dan niet aanwezigheid van de mutatie wordt bevestigd met behulp van een restrictie digest met het enzyme BsaX1. Bij aanwezigheid van de mutatie zal een gedeelte van het PCR-product niet verknipt worden.

Referentiewaarden

Leeftijd	Mannen	Vrouwen
	Afwezig	Afwezig

Tarificatie

Nomenclatuur: 588512 - 588523 B 3500 Opsporen van verworven chromosoom of genafwijkingen (met uitsluiting van immuunglobuline- of een T-celreceptorgenherschikking), door middel van een moleculair biologische methode : in de diagnostische investigatiefase van een chronische myeloproliferatieve neoplasie (Diagnoseregels [1](#), [8](#))
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

Laatst gewijzigd op

05-05-2026

Barbara Depreter

Copyright © 2026 All rights reserved.