



研究検査

謹啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。
 平素は格別なご愛顧を賜り厚くお礼申し上げます。
 この度、下記項目につきまして、検査の受託を開始いたしますので、ご案内申し上げます。
 謹白



項目名

● JAK 2 遺伝子 V617F 変異解析 (依頼コード No. 3849)

受託開始日 2012年 4月 2日(月) 受付分より

JAK2 (Janus Activating Kinase 2) は、血液細胞の増殖や分化を調節するサイトカインシグナルの伝達を担う細胞質型チロシンキナーゼで、正常な状態ではエリスロポエチンの存在下でのみシグナルが伝達され、赤血球の増殖が起こります。しかし、この JAK2 をコードする遺伝子に変異が生じるとエリスロポエチン非存在下でも恒常的に活性化され、赤血球の過剰な産生へとつながります。骨髄増殖性腫瘍の一つである真性多血症 (Polycythemia Vera; PV) では、95% 以上の患者に JAK2 遺伝子の V617F 変異が認められます。また、PV 以外の本態性血小板血症 (Essential Thrombocythemia; ET) や原発性骨髄線維症 (Myelofibrosis; MF) でも 50% 程度の患者に同変異が認められ、臨床診断マーカーとしてだけでなく、分子標的治療のターゲットとしても今後の重要性の高まりが期待されます。

受託要領

依頼コード No.	3849
検体必要量	血液：2 mL、骨髄液：0.5 mL
容器	血液：B-30 (EDTA2K 加血) 骨髄液：O-97 遺伝子診断検査骨髄液用
検体の保存方法	冷蔵
所要日数	4～14日
検査方法	リアルタイム PCR 法
参考基準値	(-)
報告形式	変異を認める：(+) 変異を認めない：(-)
検査実施料/判断料	未収載

【参考文献】 Lippert, E. et al.: Blood 108, 1865-1867, 2006.
 Tefferi, A. et al.: Leukemia 22, 14-22, 2008.
 Vannucchi, AM. et al.: Leukemia 22, 1299-1307, 2008.