

Наименование услуги	Молекулярно-генетическая диагностика хронических миелопролиферативных заболеваний. Определение мутаций G1849T (V617F) в гене <i>JAK2</i>
Код услуги	A 27.30.205
Краткая информация о заболевании	<p>Ген <i>JAK2</i> кодирует регуляторный белок, обладающий тирозинкиназной активностью. Тирозинкиназы ускоряют перенос фосфатного остатка от АТФ на тирозиновый остаток специфических клеточных белков-мишеней, регулируют клеточный рост и дифференцировку, апоптоз. При появлении мутации V617F в гене <i>JAK2</i> происходит усиление сигнала от <i>JAK2</i>, что приводит к избыточному образованию клеток.</p> <p>Точечная мутация V617F, расположенная в 12 экзоне гена <i>JAK2</i> (OMIM 147796), встречается у 95% пациентов с диагнозом истинная полицитемия (OMIM 263300). Истинная полицитемия - идиопатическое хроническое миелопролиферативное заболевание, которое характеризуется увеличением общей массы эритроцитов, что проявляется увеличением гематокрита. Заболевание сопровождается увеличением риска тромбоза.</p> <p>Также показано, что мутации в гене <i>JAK2</i> ассоциированы с болезнями: эритроцитемия (OMIM 133100), лейкоз (OMIM 601626), миелофиброз (OMIM 254450), тромбоцитемия (OMIM 614521), синдром Бадда-Киарри (OMIM 600880).</p> <p>Диагноз устанавливается на основании общего анализа крови, присутствия мутаций гена <i>JAK2</i> и клинических критериев.</p>
Перечень исследуемых генов, мутаций	<p>Осуществляется поиск мутации V617F в гене <i>JAK2</i> с использованием двух молекулярно-генетических методов:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Рестрикционный анализ 2. Секвенирование по Сенгеру
Информация о методе. Требование к материалу	Для выполнения анализа используется кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с ЭДТА в количестве 4 мл. Кровь берется независимо от приема пищи.
Срок выполнения	15 рабочих дней