



Detekce somatických mutací W515L a W515K v MPL genu (myeloproliferativní neoplázie, MPN)

Detekce somatických mutací W515L a W515K v MPL genu (myeloproliferative leukemia virus oncogene, OMIM *159530, lokalizovaném na chromosomu 1p34, kódující trombopoetinový receptor) je zahrnuta v současných klasifikačních kritériích u Ph negativních myeloproliferativních neoplázií (WHO 2008).

Podle současných publikací jsou mutace v MPL genu detekovány přibližně u 5-10% pacientů s primární myelofibrózou (PMF) a 1-5% pacientů s esenciální trombocytémií (ET). Detekce mutací v MPL genu může tedy být pomocným diagnostickým markerem, který by mohl přispět k potvrzení diagnózy oproti reaktivním, sekundárním trombocytémiím a jiným MPN.

Materiál pro vyšetření:

- 5 ml venózní krve odebrané do EDTA (krev s heparinem nelze použít!), označené minimálně dvěma identifikačními symboly: jménem a datem narození (nebo rodným číslem pacienta), případně 1-2 ml kostní dřeně odebrané do sterilní zkumavky s EDTA
- příložená žádanka specifikující druh požadovaného vyšetření a obsahující nezbytné údaje o pacientovi a informovaný souhlas pacienta s požadovaným vyšetřením.

Transport vzorků do laboratoře

Zajištěn svozem CGB laboratoře a.s. V den odběru – vzorek do transportu skladovat při teplotě 2-8°C. [Více info zde...](#)

Metoda detekce mutací:

Real-time PCR (MPL W515L/K MutaScreen™ kit, Ipsogen), případně sekvenace exonu 10 MPL genu

Délka trvání vyšetření a způsob vydání závěrečné zprávy:



- požadované vyšetření a vydání závěrečné zprávy je realizováno do 7-10 pracovních dnů po převzetí vzorku
- v případě vzorku s označením STATIM je vyšetření a vydání závěrečné zprávy provedeno do 2-3 pracovních dnů po převzetí vzorku
- závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zasílány písemně pouze zadavateli vyšetření – lékaři, oprávněnému indikovat vyšetření