

JAK2 - MUTAÇÃO V617F NO GENE JAK2

Finalidade

A associação de JAK2 com desordens mieloproliferativas (MPDS),

incluem Policitemia Vera (PV), Trombocitemia (ET) e Mielofibrose

Idiopática (IMF). PV está associada ao aumento do número de precursores eritróides (eritrócitos), causando um aumento no volume sanguíneo, tornando-o mais espesso, de modo que o sangue passa a fluir com menor facilidade através dos pequenos vasos sanguíneos, podendo complicar para eventos trombóticos. Na trombocitemia, os megacariócitos tornam-se anormais e produzem plaquetas em excesso, levando à formação espontânea de coágulos, que provocam a obstrução do fluxo sanguíneo. Na mielofibrose ocorre um envolvimento dos fibroblastos (células que produzem tecido fibroso ou conjuntivo), que parecem ser estimulados por células precursoras anormais, possivelmente megacariócitos (células que produzem plaquetas). A troca de um nucleotídeo guanina por uma timina no éxon 14 do gene Janus Quinase 2 (JAK2) representa uma

mutação que pode ser adquirida e está presente na linhagem mielóide. Ocorre uma substituição do aminoácido valina por fenilalanina no códon 617, causando uma ativação constitutiva da Tyrosina kinase, que é responsável por crescimento celular. Esta mutação está presente em 66% dos casos de policitemia Vera, 23,6% de trombocitemia essencial e 35,6% de mielofibrose crônica, tornando-a um importante auxílio diagnóstico.

Material

Sangue total em EDTA/Medula óssea em EDTA

Preparo

- Obrigatório preenchimento pelo médico do questionário para exame Oncohematológico.
- Jejum não obrigatório.
- Não realizamos coleta de medula óssea por se tratar de um procedimento médico.