

**UUSI TUTKIMUSTEN TILAUSNIMIKE:
ESSENTIAALISEN TROMBOSYTEMIAN EPÄILY, VERESTÄ (B-ETsusP)**

Essentiaalisen trombosytemian diagnostisiin tutkimuksiin kuuluu JAK2-geenin Val617Phe-mutaation, kalretikuliinigeenin (CALR) eksoni 9:n pituusmutaatioiden ja MPL-geenin neljän essentiaaliseen trombosytoosiin assosioituvan mutaation määrittäminen. Tutkimukset tehdään useimmiten kaskadimaisesti niin, että jos JAK2 jää negatiiviseksi, jatketaan CALR-tutkimukseen ja tämän jäädessä negatiiviseksi edelleen MPL-tutkimukseen.

Tutkimustilauksen sujuvoittamiseksi otetaan käyttöön uusi tutkimusnimike B-ETsusP (TYKS:n tutkimusnumero 14607), jonka tilaamalla genomiikan laboratorio tekee em. tutkimukset järjestyksessä B-JAK2-D -> B-CALR-D -> B-MPL-D. Positiivisen tuloksen kohdalla kaskadi pysäytetään. Jos JAK2-mutaation alleelinen osuus jää ns. harmaalle alueelle (0,1-1 %), kaskadia ei pysäytetä.

Laskutus tapahtuu toteutuneiden tutkimusten mukaan. Kyseiset tutkimukset ovat edelleen tilattavissa myös erikseen. TYKS:n ulkopuolelta tulevien tutkimustilauksien suhteen uuden nimikkeen käytön edellytys on, että tutkimusnimikkeet ja HL7-sanomaliikenne perustetaan tilaajan laboratoriojärjestelmään.

B-ETsusP –tilausnimikkeen ohje: <https://webohjekirja.mylabservices.fi/TYKS/index.php?test=14607>

Tarkemmat tiedot B-ETsusP -tutkimukseen kuuluvista seuraavista alatutkimuksista ohjekirjassa:

JAK2: <https://webohjekirja.mylabservices.fi/TYKS/index.php?test=4952>

CALR: <https://webohjekirja.mylabservices.fi/TYKS/index.php?test=13516>

MPL: <https://webohjekirja.mylabservices.fi/TYKS/index.php?test=13906>

Tiedustelut

molgen@tyks.fi, Eva-Maria Talvitie 050 4112237, Veli Kairisto 050 5972027

Eva-Maria Talvitie
Erikoislääkäri
Genomiikan vastuualue
Tyks Laboratoriot

Vesa Juvonen
Yligeneetikko
Genomiikan vastuualue
Tyks Laboratoriot

Veli Kairisto
Osastonylilääkäri
Genomiikan vastuualue
Tyks Laboratoriot

Jakelu: VSSHP yksiköt, Turun hyvinvointitoimiala erikoissairaanhoidon, Genomiikan vastuualueen asiakaslaboratoriot