

MYELOPROLIFERATIIVISTEN TAUTIEN DIAGNOSTIIKKAAN UUSI TILAUSNIMIKE (B-/Bm-MPromut)

Myeloproliferatiivisten tautien diagnostisiin tutkimuksiin kuuluu niiden taustalla yleisimmin olevien geenivarianttien osoitus. Valtaosa näistä varianteista voidaan tutkia B-ETsusp-D- (essentiaalinen trombosytemia ja primaarinen myelofibroosi) ja B-JAK2-D (polysytemia vera) -nimikkeillä. Nämä ddPCR- ja fragmenttianalyysillä tehtävät analyysit ovat herkkiä ja edullisia.

Joskus *JAK2*-, *CALR*- ja *MPL*-geenien variantteja on kuitenkin tarpeen selvittää myös DNA-sekvensointipohjaisella menetelmällä, sillä esimerkiksi polysytemia veran taustalla hyvin harvinaisena esiintyvät *JAK2*-geenin eksonin 12 variantit eivät sisälly edellä mainittuihin tutkimuksiin.

25.10.2023 lähtien genomiikan laboratoriosta on tilattavissa *JAK2*-, *CALR*- ja *MPL*-geenien analyysin sisältävä geenipaneeli MPromut verestä ja luuytimeistä. Tutkimus tehdään samalla menetelmällä kuin MPmut-D, ja tutkimuksen hinta sekä valmistumisaika ovat samat kuin MPmut-D:ssä. Tutkimus on tarkoitettu ensisijaisesti erikoissairaanhoidon tilattavaksi. TYKS:n ulkopuolelta tulevien tutkimustilausten suhteen nimikkeen käytön edellytys on, että tutkimusnimikkeet ja HL7-sanomaliikenne perustetaan tilaajan laboratoriojärjestelmään.

Nimike (suluissa tutkimusnumero TYKSissä):

B-MPromut (14753)

Bm-MPromut (14722)

Tarkemmat tiedot tutkimuksista:

<https://webohjekirja.mylabservices.fi/TYKS/>

Tiedustelut:

molgen@tyks.fi, puh. 050 5714517

Eva-Maria Talvitie
Erikoislääkäri
Genomiikka
Tyks Laboratoriot

Ella Granö
Geneetikko
Genomiikka
Tyks Laboratoriot

Veli Kairisto
Osastonylilääkäri
Genomiikka
Tyks Laboratoriot

Jakelu: Genomiikan palvelualueen erikoissairaanhoidon asiakaslaboratoriot