

## JAK2 esone 12

### Informazioni generali

|                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|--------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Codice accettazione                              | 1HRMJAK2/1EX12JAK                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Indicazioni cliniche [RIF.1]                     | La mutazione del JAK2 è un criterio diagnostico per la policitemia vera. In ca il 96% dei casi viene identificata la mutazione JAK2V617F mentre in ca il 3% è presente la mutazione dell'esone 12 del JAK2. Se nel sospetto diagnostico di una policitemia vera la mutazione JAK2V617F risulta negativa si procede con la ricerca della mutazione dell'esone 12 del JAK2. Quest'ultima è rara nei pazienti con trombocitemia essenziale e mielofibrosi primaria. |
| Preparazione del paziente                        | NP                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Richiedibile in urgenza                          | No (richiedibile da lunedì a giovedì dalle ore 8:00 alle ore 14:00; venerdì dalle 8:00 alle 13:00)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Dove effettuare il prelievo per pazienti esterni | Day Hospital Ematologia; altri ospedali dell'Azienda Sanitaria; altre strutture ospedaliere                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Esecuzione                                       | Giornalmente                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| Tempo di refertazione per pazienti esterni       | 15 giorni                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |

### Preanalitica

|                                                     |                                                                                                   |
|-----------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Tipo di campione                                    | Sangue periferico in EDTA                                                                         |
| Tipo provetta                                       | Tappo lavanda con inserto nero 3,5 ml                                                             |
| Trasporto del campione                              | A temperatura ambiente                                                                            |
| Trattamento del campione in laboratorio [RIF.2,3,4] | Separazione su gradiente di densità delle cellule mononucleate ed estrazione degli acidi nucleici |
| Criteri per la non accettabilità del campione       | Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente                        |
| Stoccaggio del campione dopo l'analisi              | Il campione viene conservato per tre giorni a +4 gradi e poi eliminato                            |
| Possibilità di richiesta su campione già processato | A seconda della stabilità del campione per il periodo di stoccaggio                               |

### Indicazioni tecniche

|                                                 |                                               |
|-------------------------------------------------|-----------------------------------------------|
| Misurando                                       | Presenza/assenza della mutazione JAK2 exon 12 |
| Metodo [RIF.5]                                  | PCR (Polimerase Chain Reaction)               |
| Range di riferimento                            | NA                                            |
| Stabilità del campione [RIF.2]                  | 18-22°C: 6h    2-8°C: NA    -20°C: NA         |
| Tempo di emivita dell'analita                   | NA                                            |
| Variabilità analitica (%)                       | NA                                            |
| Variabilità biologica intraindividuale (%)      | NA                                            |
| Differenza critica (%)                          | NA                                            |
| Incertezza di misura (U <sub>m</sub> ) omogeneo | NA                                            |
| Interferenze                                    | NA                                            |

### Significatività clinica

|                                      |                                                                                                                                                        |
|--------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mutazione presente/assente [RIF.1,6] | La presenza di una delle due mutazioni del JAK2 (JAK2V617F e/o esone 12 del JAK2) rappresenta un criterio diagnostico maggiore della policitemia vera. |
| Parametri correlati                  | Emocromo, formula leucocitaria, aspirato midollare, biopsia osteomidollare, FISH, citogenetica, dosaggio dell'eritropoietina                           |

### Per ulteriori informazioni

|                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|-----------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Segreteria                  | Tel. 0471-438306                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Riferimenti bibliografici   | [RIF.1] Polycythemia vera and essential thrombocythemia: 2021 update on diagnosis, risk-stratification and management. Am J Hematol 2020, 95:1599-1613<br>[RIF.2] Separatori di linfociti Arnika: foglio illustrativo<br>[RIF.3] Lymphoprep: foglio illustrativo<br>[RIF.4] Maxwell 16 LEV Blood DNA Kit<br>[RIF.5] Somatic mutations of JAK2 exon 12 in patients with JAK2 (V617)-negative myeloproliferative disorders, Blood 2008, 111: 1686-1689<br>[RIF.6] The 2016 WHO classification and diagnostic criteria for myeloproliferative neoplasms: document summary and in-depth discussion. Blood Cancer Journal 2018, 8: 1-15 |
| Preparato il                | 10.04.2024                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| Prossima revisione prevista | 10.04.2027                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |