

当案内及び過去に発行した案内は弊社ウェブサイト(<http://www.medience.co.jp/>)よりPDF形式にてダウンロードできます。

## 新規受託項目のお知らせ

拝啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別のお引き立てをいただき、厚くお礼申し上げます。

さて、弊社では皆様のご要望にお応えし、また、医療の進歩に寄与するべく絶えず検査領域の拡大に努めておりますが、この度、下記項目の検査受託を開始することとなりました。

取り急ぎご案内致しますので、宜しくご利用の程お願い申し上げます。

敬具

記

### 新規受託項目

- [7186] JAK2遺伝子 V617F変異解析

### 受託開始日

- 平成21年8月3日(月)

## JAK2遺伝子 V617F変異解析

JAK2(Janus activating kinase2)は、造血ホルモンであるエリスロポエチンの受容体のシグナルをつかさどる酵素で、造血幹細胞から赤血球への分化を誘導します。このJAK2をコードする遺伝子に変異が生じると、エリスロポエチンの存在がなくても恒常的なシグナル伝達が起こり、赤血球の過剰な産生へとつながることが明らかになりました。

具体的にはJAK2遺伝子の1849番目の塩基変異により、617番目のアミノ酸であるバリンがフェニルアラニンに置換されます(JAK2V617F)。JAK2V617Fは真性赤血球増加症(polycythemia vera;PV)患者では、95%以上に認められることからWHOも検査の臨床的重要性を明らかにしています。さらに、PV以外の本態性血小板血症患者や原発性骨髄繊維症患者でも50%程度に変異が認められ、その臨床的意義が注目されつつあります。

なお、PVは慢性骨髄増殖性疾患(chronicyeloproliferative disorders;CMPD)の1つであり、造血幹細胞の異常によりクローン性の増殖が認められる疾患です。

### 検査要項

項目コード	7186
検査項目名	JAK2遺伝子 V617F変異解析
検体量/保存方法	EDTA加血液 2.0mL/冷蔵(4℃) 骨髄液 1.0mL/冷蔵(4℃)
検査方法	リアルタイムPCR法
報告様式	変異を認める場合(陽性) : (+) 変異を認めない場合(陰性) : (-)
基準値	(-)
所要日数	3~10日
検査実施料/判断料	未収載
定価	40,000円
備考	受付曜日:月~金曜日(土曜日は不可) 骨髄液は、専用保存液入り容器(容器番号22)にてご提出下さい。 ※専用保存液入り容器は、弊社営業員にお申し付け下さい。

### 参考文献

小松則夫, : 臨床血液 50:127-133,2009.