



# 佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院

## 服務資訊

更新日期：113.11.19

|                               |                                                                                                                                         |
|-------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 檢驗項目(中文/英文)                   | JAK2 V617F 變異檢驗/JAK2 V617F mutation assay                                                                                               |
| 醫令代碼                          | 121820000077                                                                                                                            |
| 檢體類別                          | Blood                                                                                                                                   |
| 採檢容器及檢體量                      | <br>淡黃頭管 8ml                                          |
| 採檢注意事項<br>(包含影響檢驗性能、<br>退件標準) | <b>採檢注意事項：</b> 採檢後立即將檢體以室溫傳送(18-25°C) <b>退件標準：</b> (A)檢體clot 或溶血 (B)冷凍之檢體 (C)當檢體符合上述退件條件，但臨床無法再次取得時，經開單醫師提出要求後，得以該檢體執行檢驗，但須於報告備註檢體異常狀況。 |
| 檢驗操作方法/儀器                     | AS-PCR / ABI-2720                                                                                                                       |
| 可送檢時間                         | 星期一至星期五                                                                                                                                 |
| 報告完成時間                        | 14 個工作天                                                                                                                                 |
| 檢驗效能/干擾                       | 無                                                                                                                                       |
| 檢體運送及保存方式                     | 檢體運送：室溫。<br>保存方式：冷藏(2-8°C)。                                                                                                             |
| 操作組別/<br>檢驗諮詢分機               | 分子診斷組/4318                                                                                                                              |
| 健保代碼/給付點數/<br>自費價格            | 12182C /1000 點                                                                                                                          |
| 生物參考區間<br>(包含臨危值通報)           | JAK2 V617F was not detected                                                                                                             |

### 臨床意義與用途：

慢性骨髓性增生疾病(Chronic myeloproliferative diseases,簡稱MPD)是一種由幹細胞衍生出來的血液疾病，其主要的表現為骨髓系列之細胞大量增生而導致病徵。典型的MPD病患中，我們可以區分出所謂費城染色體陽性之慢性骨髓性白血病及費城染色體陰性之其他MPD(如ET、PV 和IMF)。近年來，有幾篇著名的期刊雜誌同時報導，於此類病患中有相當比例的病人都帶有Janus 2 (簡稱JAK2)的突變，而這個突變主要是發生在JAK2 的第14 個外顯子(exon)上，其第1849 個核?酸序列由原本的G 轉為T(1849 G>T)，造成原來的第617 位置上的胺基酸由valine 轉變為phenylalanine (V617F)，而此一點突變也造成了JAK2 之作用增加。目前研究顯示有超過95%的PV 病患及50%~60%的ET 或IMF 病患帶有此突變，也因此暗示了此一基因變異和此一疾病有相當大的關連性。

備註:本院自行操作，可接受委託檢驗。