

FICHE D'INFORMATIONS PRATIQUES

HOPITAL SAINT-LOUIS

1, AVENUE CLAUDE VELLEFAUX, 75475 PARIS CEDEX 10 - STANDARD : + 33 1 42 49 49 49
UNITE DE BIOLOGIE CELLULAIRE (Pr C. CHOMIENNE). CONTACT : DR B. CASSINAT
TEL: 01 42 49 42 03 / FAX : 01 42 38 54 76.

Informations pratiques concernant la détection de la mutation JAK2 V617F dans les Syndromes Myéloprolifératifs (hors LMC) à l'hôpital Saint Louis

Pour quels patients :

Patients chez qui on suspecte un Syndrome Myéloprolifératif (hors LMC) : Polyglobulie de Vaquez, Thrombocytémie Essentielle ou Myélofibrose primitive.

Patients connus comme porteurs de la mutation JAK2 V617F chez qui on veut suivre l'évolution de la mutation après traitement.

Des informations complémentaires sont disponibles sur la fiche médicale « Détermination de l'existence d'une mutation du gène JAK2 (JAK2 V617F) dans le sang » de l'AP-HP.

Dans quels buts :

Diagnostic d'un Syndrome Myéloprolifératif.

Suivi moléculaire après traitement par Interféron alpha ou après allogreffe de moelle.

Des informations complémentaires sont disponibles sur la fiche médicale « Détermination de l'existence d'une mutation du gène JAK2 (JAK2 V617F) dans le sang » de l'AP-HP.

Sur quels prélèvements :

Sang : 5 mL sur EDTA

Où adresser sa demande :

Votre demande sera traitée à l'hôpital St Louis.

Le prélèvement sera réceptionné par l'Unité de Biologie Cellulaire qui réalise l'extraction d'ADN, l'analyse moléculaire et son interprétation :

Référent : Dr. Bruno CASSINAT, bruno.cassinat@sls.aphp.fr, tél : 01 42 49 42 03

Laboratoire : Unité de Biologie Cellulaire - Hôpital Saint Louis

1 av Claude Vellefaux - 75 010 PARIS

Tél : 01 42 49 42 35

Que faut-il envoyer :

- les prélèvements de sang.
- le bon de demande d'examen (téléchargeable sur le site) dûment rempli, comportant notamment les **coordonnées complètes des correspondants** pour leur assurer une bonne transmission des résultats, ainsi que des renseignements cliniques expliquant le contexte de la demande.

Quel est le délai de rendu de l'analyse ?

A partir de la réception du prélèvement au laboratoire d'hématologie, un délai de **8 jours** est à prévoir. **Le résultat sera adressé aux correspondants mentionnés dans le bon de demande d'examen.**

Quelles techniques utilisons-nous ?

- Extraction de l'ADN du sang total.
- Quantification des allèles mutés et sauvages du gène JAK2 par PCR quantitative en temps réel.