

FICHE D'INFORMATIONS PRATIQUES

GROUPE HOSPITALIER COCHIN - BROCA - HOTEL-DIEU

SERVICE D'HEMATOLOGIE BIOLOGIQUE (PR M. FONTENAY)

SITE COCHIN - BATIMENT JEAN DAUSSET - 27 RUE DU FAUBOURG SAINT JACQUES - 75014 PARIS

STANDARD : 01 58 41 41 41 / ACCUEIL DU LABORATOIRE : 01 58 41 19 98

CONTACTS :

PR M. FONTENAY -- TEL : 01 58 41 20 05 / FAX : 01 58 41 19 95 (MICHAELA.FONTENAY@CCH.APHP.FR)

DR O. KOSMIDER -- TEL : 01 58 41 20 02 / FAX : 01 58 41 19 95 (olivier.kosmider@cch.aphp.fr)

Informations pratiques concernant la détection de la mutation JAK2 V617F

Pour quels patients :

Tout patient pour lequel on suspecte un Syndrome Myéloprolifératif (hors LMC) : Polyglobulie de Vaquez, Thrombocytémie Essentielle ou Myélofibrose primitive.

Patients porteurs d'hémopathies avec suspicion de mutation JAK2 V617F (SMD type ASIA, LMMC).

Patients connus comme porteurs de la mutation JAK2 V617F pour lesquels un suivi de l'évolution de la mutation après traitement est demandé.

Tout patient présentant une thrombose veineuse splanchnique, cérébrale ou porte avec un hémogramme normal ou perturbé et après élimination des facteurs classiques de risque de thrombose.

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 :

Poser le diagnostic d'un Syndrome Myéloprolifératif ou participer au génotypage d'autres hémopathies. Suivi moléculaire après traitement par Interféron alpha, par inhibiteurs de JAK2 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 : 20 mL sur EDTA

Où adresser sa demande :

Votre demande sera traitée à l'hôpital Cochin.

Le prélèvement sera réceptionné par le service d'hématologie biologique qui réalise l'extraction d'ADN, l'analyse moléculaire et son interprétation :

Référent : Dr. Olivier KOSMIDER, olivier.kosmider@cch.aphp.fr, tél : 01 58 41 20 02

Laboratoire : Hématologie Biologique - Hôpital Cochin
27 Rue du Faubourg Saint Jacques - 75 014 PARIS
Tél : 01 58 41 19 98

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 **10 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
- Le seuil de détection est de 0.1% d'allèle muté.