

FICHE D'INFORMATIONS PRATIQUES

GROUPE HOSPITALIER STARTT

(SAINT-ANTOINE – ROTHSCHILD – TENON - TROUSSEAU)

SITE SAINT-ANTOINE 184, rue du Faubourg Saint-Antoine - 75571 PARIS Cedex 12

SERVICE HEMATOLOGIE et IMMUNOLOGIE BIOLOGIQUES (Pr L.Douay)

Contact : Dr C.Marzac Tél : 01 49 28 29 81 Secrétariat : 01 49 28 22 72 Fax: 01 49 28 30 46

LABORATOIRE COMMUN de BIOLOGIE et GENETIQUE MOLECULAIRES (Dr O. Lascols)

Contact : Dr C.Marzac Secrétariat : 01 49 28 28 09 Fax : 01 49 28 22 06

Informations pratiques concernant la détection de la mutation JAK2 V617F dans les Syndromes Myéloprolifératifs

Pour quels patients

Patients chez qui on suspecte un Syndrome Myéloprolifératif (hors LMC) : Polyglobulie de Vaquez, Thrombocytémie Essentielle ou Myélofibrose primitive. Patients présentant une thrombose splanchnique. 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 de l'APHP : « Détermination de l'existence d'une mutation du gène JAK2 (JAK2 V617F) dans le sang. »

Dans quels buts

Diagnostic des syndromes myéloprolifératifs hors LMC, des thromboses splanchniques, de certains syndromes myélodysplasiques.

Suivi moléculaire dans un cadre protocolaire.

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

Sur quels prélèvements

Sang : 10 ml sur EDTA

Où adresser sa demande

Votre demande sera traitée à l'hôpital Saint-Antoine dans le Laboratoire Commun de Biologie et Génétique Moléculaires.

Référent : Dr C.Marzac (01 49 28 29 81 ; christophe.marzac@sat.aphp.fr)

Laboratoire : LCBGM

Hôpital Saint –Antoine, 184, rue du faubourg Saint-Antoine

75571 Paris cedex 12

Secrétariat : **01 49 28 28 09**

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.

Quel est le délai de rendu de l'analyse

A partir de la réception du prélèvement au laboratoire, un délai moyen de **14 jours** est à prévoir. **Le résultat sera adressé aux correspondants mentionnés dans le bon de demande d'examen.**

En cas de situation d'**urgence**, et après entente préalable avec le biologiste référent le délai de rendu peut être réduit.

Quelles techniques utilisons-nous

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