

## FICHE D'INFORMATIONS PRATIQUES

**GROUPE HOSPITALIER PAUL BROUSSE - BICETRE - ANTOINE BECLERE**

14 Av Paul Vaillant Couturier – 94804 Villejuif

**DEPARTEMENT DE BIO-PATHOLOGIE DES TUMEURS SOLIDES ET HEMOPATHIES**

SERVICE D'HEMATOLOGIE - CONTACTS : DR I. SLOMA, TEL : 0145593025/ FAX : 0145593718

### Informations pratiques concernant la détection de la mutation JAK2 V617F

#### **Pour quels patients :**

Suspicion de polyglobulie de Vaquez, de thrombocytémie essentielle ou de myélofibrose..  
Devant une thrombose veineuse splanchnique ou porte avec un hémogramme normal ou perturbé et après élimination des facteurs classiques de risque de thromboses.

#### **Dans quels buts :**

La recherche de la mutation JAK2 V617F est à visée diagnostique ou de suivi après traitement à l'IFN, aux inhibiteurs de JAK2 ou après transplantation.  
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 Paul Brousse.  
Le prélèvement sera réceptionné par le laboratoire d'hématologie qui réalise l'extraction d'ADN, l'analyse moléculaire et son interprétation :

**Référent :** Dr. Ivan Sloma, [ivan.sloma@pbr.aphp.fr](mailto:ivan.sloma@pbr.aphp.fr), tél : 01 45 59 30 25

**Laboratoire :** Laboratoire d'Hématologie - Hôpital Paul Brousse  
12 av Paul Vaillant Couturier - 94804 Villejuif Cedex  
Tél : 01 45 59 30 25/ fax : 01 45 59 37 18

#### **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.
- **Un consentement signé du patient pour analyse moléculaire**, stockage et éventuelle analyse moléculaire supplémentaire à visée diagnostique ou de recherche est très fortement recommandé en raison de la possibilité de chercher d'autres mutations plus rares sur le même échantillon.

#### **Quel est le délai de rendu de l'analyse ?**

A partir de la réception du prélèvement au laboratoire d'hématologie, un délai moyen de **15 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.
- Quantification des variants alléliques par qPCR à l'aide d'une gamme contenant des proportions variables de l'allèle sauvage et de l'allèle muté V617F.
- Le résultat est exprimé en pourcentage du nombre d'allèles JAK2 muté par rapport au nombre total d'allèles JAK2 (JAK2 muté + JAK2 sauvage) et le seuil de détection est de 0.1% d'allèle muté.