



Uusi tutkimus: CALR-geenin eksonin 9 mutaatioanalyysi verestä

Tutkimus	B -CALR-D (13516) CALR-geenin eksonin 9 mutaatioanalyysi verestä
Indikaatio	Jatkotutkimus potilaille, joilla epäillään essentiaalista trombosytemiaa tai primaaria myelofibroosia, vaikka JAK2-geenin V617F-mutaatiotutkimus (B-JAK2-D, 4952) on jäänyt negatiiviseksi.
Tulkinta	Hieman yli puolella essentiaalista trombosytemiaa (ET) ja primaaria myelofibroosia (MF) sairastavista potilaista esiintyy JAK2-geenin V617F-mutaatio ja noin 5-10 %:lla trombopoietiinireseptorigeenin mutaatio. Niistä ET- ja MF-potilaista, joilla ei todeta kumpaankaan em. mutaatioista, valtaosalla (70 - 80 %) esiintyy somaattinen calreticulin-geenin (CALR) eksonin 9 mutaatio. Kaikki kirjallisuudessa kuvatut CALR-geenin eksonin 9 mutaatiot ovat pituusmutaatioita, jotka voidaan havaita fragmentaatioanalyysillä.
Näyte	9 ml EDTA-verta. Näyte säilyy 3 vrk:ta, säilytys ja lähetys huoneenlämmössä.
Menetelmä	Fragmentaatioanalyysi
Tekopaikka	Tutkimus teetetään alihankintana.
Tulos valmiina	Kuukauden kuluessa.

Viitearvot muuttuvat: S -Keruloplasmiini

Tutkimus	S -Kerulo (2041) S -Keruloplasmiini
Aihe	Keruloplasmiinin menetelmä ja viitearvot muuttuvat 16.12.2014 alkaen.
Menetelmä	Nefelometria
Viitearvot	Kaikki 200 - 600 mg/l

Kari Punnonen
johtava ylilääkäri
toimitusjohtaja

Jarkko Romppanen
apulaisylilääkäri

Pentti Mäntymaa
apulaisylilääkäri

Jakelu	ISLABin aluelaboratorioiden johtajat Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin sairaalat ja terveyskeskukset OA:KERANA, OA:GENMOL Internet, intranet
---------------	--