

BCR::ABL1 KD mutatie (NGS/ddPCR) (verzending)**Beschrijving van de test**

Naam:	BCR::ABL1 KD mutatie (NGS/ddPCR) (verzending)
Synoniemen:	BCRABL KD mutatieanalyse Incyte TKI IPG
Aanvraag code:	17000
Frequentie:	1 x/2 weken
Uitvoerend labo:	Institute Parhology And Genetic
TAT:	3 weken
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Helena Devos

Afname van het materiaal

Afname:	bloed
Toegelaten materiaal:	Beemnmerg
Toegelaten recipiënt:	EDTA
Volume:	7,5 mL bloed, 5 mL beenmerg (volstaat voor alle aangevraagde DNA- en RNA-analyses); te versturen : 10-20 µL cDNA of 1µg RNA (of ten minste 15µL als 1µg) -20°C of 3 mL EDTA
Transportconditie:	Kamertemperatuur
Bewaarconditie:	Koelkast

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:	Max. 48u. na afname; niet afnemen of versturen op vrijdagnamiddag; bewaar stalen bij 2-8°C (niet invriezen); verzending naar laboratorium mag bij kamertemperatuur
Bijaanvraag:	Max. 48u na afname indien nog geen RNA beschikbaar, max 2 jaar na afname indien van reeds RNA beschikbaar

Analyse

Analysemethode:	NGS en ddPCR.
IVDR status:	LDT: in huis ontwikkelde in-vitro diagnostiek

Interpretatie:

Mutaties in de ATP binding site van het BCRABL fusiegen werden aangetoond bij CML en Ph+ ALL patiënten resistent aan imatinib mesylate (Glivec) en andere tyrosine kinase inhibitoren. a.h.v. NGS wordt het BCRABL kinase domein gescreend op varianten. ddPCR is een gevoeliger techniek die gebruikt wordt om de aanwezigheid van 3 zeer frequente varianten (T315I, E255K en Y253H) op te sporen, die samen 75% uitmaken van de waargenomen varianten. Bij resistentie kan een geschikt tyrosine kinase inhibitor gevonden worden. (Soverini, 2014; Baccarani 2013)

Laatst gewijzigd op

09-09-2025