

NGS MPN mini panel

Beschrijving van de test

Naam:	NGS MPN mini panel
Synoniemen:	JAK2 V617F exon 12 MPL CALR myeloproliferatieve aandoeningen MPN MPD
Aanvraag code:	17062
Frequentie:	wekelijks
Uitvoerend labo:	AZ Sint Jan
TAT:	3 weken
Accreditatie:	ISO 15189:2022 (379-MED)
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Helena Devos

Afname van het materiaal

Afname:	Bloed, beenmerg
Toegelaten recipiënt:	EDTA
Volume:	2 mL beenmerg, 2 mL bloed (volstaat voor alle aangevraagde DNA analyses)

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:	DNA-analyse. Bewaar stalen bij 2-8°C (niet invriezen). Verzending naar laboratorium mag bij kamertemperatuur.
Bijaanvraag:	max 21 dagen na afname indien nog geen DNA beschikbaar, max 2 jaar na afname indien reeds DNA beschikbaar

Analyse

Analysemethode:	Next generation sequencing - Targeted resequencing Qiagen QiaSeq Targeted DNA custom panel
Deelname EKE:	UKNEQAS
Interpretatie:	High throughput sequencing van 3 genen (Qiaseq mini MPN custom panel) JAK2, CALR en MPL, betrokken in de

pathogenese van myeloproliferatieve aandoeningen (MPN), wordt aangewend voor voornamelijk diagnostische opsporing van MPN, oa. type polycythemia vera, essentiële thrombocytose en primaire myelofibrose. De aanwezigheid van varianten in deze genen hebben ook prognostisch belang en in mindere mate therapeutische gevolgen. Via targeted resequencing worden volgende exonen onderzocht: JAK2 exon 12 en 14, CALR exon 9 en MPL exon 10. Varianten tot een waargenomen allel frequentie van 2% worden gerapporteerd, m.u.v de JAK2 V617F mutatie waarbij dit 0.5% bedraagt. De gevoeligheid van de analyse is minstens 5% allel frequentie voor substitutievarianten en kleine indels (25 bp) en de CALR type I mutatie ((52 bp deletie). Grote indels (m.u.v. CALR type I) vertonen een verminderde gevoeligheid. Deze analyse kan geen onderscheid maken tussen een verworven en een germline variant. Classificatie van varianten uit het ComPerMed genenpaneel gebeurt volgens de Belgische richtlijnen, varianten uit de overige genen worden geclassificeerd a.d.h.v. VarSome en literatuur.

Tarificatie

Nomenclatuur: 588512 - 588523 B 3500 Opsporen van verworven chromosoom of genafwijkingen (met uitsluiting van immuunglobuline- of een T-celreceptorgenherschikking), door middel van een moleculair biologische methode : in de diagnostische investigatiefase van een chronische myeloproliferatieve neoplasie (Diagnoseregels [1](#), [8](#))
Bron: RIZIV website op 14/06/2026

588571 - 588582 B 3000 Opsporen van verworven chromosoom of genafwijkingen door middel van een moleculair biologische methode als opvolging van een lymfoïde of myeloïde aandoening, met uitzondering van een chronische myeloïde leukemie, waarbij de betreffende afwijkingen in de diagnostische investigatiefase zijn vastgesteld, en waarbij een therapie met curatief doeleinde is ingesteld #(Maximum 1) (Diagnoseregels [9](#))
Bron: RIZIV website op 14/06/2026

Laatst gewijzigd op

02-03-2026