Contactgegevens:
T: 050/45 99 00
M: laboratorium.secretariaat@azsintjan.be

IDH1 R132 mutatie

Beschrijving van de test

Naam:	IDH1 R132 mutatie
Aanvraag code:	MOBI
Frequentie:	wekelijks
Uitvoerend labo:	AZ Sint Jan
TAT:	7 dagen
Accreditatie:	ISO 15189:2022 (379-MED)
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Helena Devos

Afname van het materiaal

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

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:	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:	PCR, capillaire electroforese.
IVDR status:	LDT: in huis ontwikkelde in-vitro diagnostiek
Deelname EKE:	Ja
Interpretatie:	Het opsporen van IDH1 R132 mutaties gebeurt a.h.v. fragmentanalyse na PCR op basis van de analyse van de knipplaats van het PvuI restrictie-enzym, aanwezig in de wild

type sequentie. IDH1 R132 mutaties komen voor bij ongeveer 7-14% van de AML en zijn frequent geassocieerd aan een normaal karyotype, NPM1 en FLT3 mutaties. De prognostische implicatie van deze mutatie zou eerder ongunstig zijn, al blijft de literatuur vrij controversieel hierover. Therapeutisch gezien is het opsporen van IDH1 mutaties belangrijk omdat behandeling met IDH1 inhibitoren kan overwogen worden.

Tarificatie

Nomenclatuur:

535975 - 535986 B 1 Opsporen van verworven chromosoom of genafwijkingen (met uitsluiting van een immuunglobulinegenherschikking of een T-celreceptorgenherschikking), door middel van een moleculair biologische methode : in de diagnostische investigatiefase van een een acute myeloïde leukemie of een myelodysplastisch neoplasm met verhoogde blasten in de diagnostische investigatiefase van een acute myeloblastische leukemie of refractaire anemie met blastenoverproductie (RAEB-2)
Bron: RIZIV website op 22/11/2026

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) (Diagnoseregel 9)
Bron: RIZIV website op 22/11/2026

Laatst gewijzigd op

29-01-2025

Copyright © 2026 All rights reserved.