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

NPM1 mutatie-A, B en D kwantitatieve analyse

Beschrijving van de test

Naam:	NPM1 mutatie-A, B en D kwantitatieve analyse
Aanvraag code:	MOBI
Frequentie:	wekelijks
TAT:	2 weken
Accreditatie:	ISO 15189:2022 (379-MED)
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Barbara Cauwelier

Afname van het materiaal

Afname:	beenmerg
Toegelaten materiaal:	bloed
Toegelaten recipiënt:	EDTA
Volume:	5 mL beenmerg, 7,5 mL bloed (volstaat voor alle aangevraagde DNA- en RNA- analyses)

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 reeds RNA beschikbaar

Analyse

Analysemethode:	Real-time PCR.
IVDR status:	LDT: in huis ontwikkelde in-vitro diagnostiek
Deelname EKE:	Ja
Interpretatie:	De real time PCR kwantificeert het NPM1 transcript met de type-A, B en D mutatie, wat 90-95% van de NPM1 mutaties vertegenwoordigt. Indien de patiënt een niet-type-A,B,D mutatie

heeft, kan dit leiden tot een vals negatief resultaat. De meetwaarde geeft de verhouding weer van het aantal mRNA-moleculen van de afwijking ten opzichte van het aantal mRNA-moleculen van het controlegen ABL1. Bij een kwantificeerbare hoeveelheid mRNA moleculen van het fusiegen/de mutatie (Ct35) wordt tussen haakjes de MRD-waarde vermeld (in %), deze wordt berekend relatief ten opzichte van een gemiddeld diagnosestaal. Bij een zwak positief resultaat (Ct > 35) wordt de Limit of Quantification (LoQ) vermeld. De LoQ (Ct=35) wordt in dit geval tussen haakjes weergegeven. Wanneer geen transcript wordt gedetecteerd, wordt de Limit of Detection (LoD, Ct = 40) tussen haakjes vermeld. Deze test wordt uitsluitend uitgevoerd bij follow-up van AML indien de afwijking reeds bij diagnose aanwezig was. Een verandering met een factor 2 wordt als technisch significant beschouwd. Een verandering met een factor 10 wordt als klinisch significant beschouwd, maar dient steeds geïnterpreteerd te worden binnen het volledige klinische beeld.

Ct afwijking	**Ct ABL1**	**Rapport (voorbeeld)**	**Klinische betekenis**
=35	=26.5	3.5E-4 (MRD-waarde: 0.040%)	MRD positief – residuele ziekte 0.04% of 4E-4 ten opzichte van een gemiddeld diagnosestaal, of de residuele ziekte is minstens 3 log gedaald ten opzichte van een gemiddeld diagnosestaal
>35	=26.5	Zwak aanwezig, niet kwantificeerbaar (MRD-waarde 0.0071% of afgerond 1E-4)	MRD zwak positief – residuele ziekte lager dan 1E-4, of de residuele ziekte is minstens 4 log gedaald ten opzichte van een gemiddeld diagnosestaal

Ct afwijking	Ct ABL1	Rapport (voorbeeld)	Klinische betekenis
Niet gedetecteerd	=26.5	geen transcript gedetecteerd (MRD-waarde 0.00091%, of afgerond 1E-5)	MRD negatief – residuele ziekte lager dan 1E-5, of de residuele ziekte is minstens 5 log gedaald ten opzichte van een gemiddeld diagnosestaal

Laatst gewijzigd op

09-09-2025

Copyright © 2026 All rights reserved.