

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. Helena Devos

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:	UKNEQAS
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

04-09-2025

Copyright © 2026 All rights reserved.