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

CBFB::MYH11

Beschrijving van de test

Naam:	CBFB::MYH11
Synoniemen:	inversie 16; inv(16)
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:	Met real-time PCR wordt het type-A, type-D of type-E CBFB::MYH11 junctietype gekwantificeerd, afhankelijk van de

waargenomen junctie bij diagnose. Pericentrische inversie van chromosoom 16, inv(16)(p13q22) wordt waargenomen in ongeveer 8-9% van de AML. Samen met t(8;21) behoren inv(16) positieve AML's tot de 'kernbinding factor '(CBF) leukemieën, aangezien beide worden gekenmerkt door herschikkingen van genen die coderen voor componenten van de heterodimere transcriptiefactor CBF, die een essentiële rol speelt in hematopoiese. Meer dan 85% van de positieve patiënten heeft het type A; type D- en E-transcripties vertegenwoordigen elk bijna 5%, terwijl alle andere soorten in sporadische gevallen voorkomen. (Gabert et al. Leukemie 2003).
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

Ct afwijking	Ct ABL1	Rapport (voorbeeld)	Klinische betekenis
>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
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.