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

Evaluatie PNH

Beschrijving van de test

Naam:	Evaluatie PNH
Aanvraag code:	16028
Frequentie:	Van maandag tot en met donderdag tijdens de normale werkuren. Op vrijdag worden stalen ontvangen tot 13h nog afgewerkt op de dag zelf. Stalen ontvangen na 13h worden in overleg met de verantwoordelijk klinisch bioloog of vervanger al dan niet ingezet en afgewerkt op de dag zelf.
TAT:	2 dagen (maandag-donderdag) 4 dagen (vrijdag)
24u/24u:	nee
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Jan Emmerechts

Afname van het materiaal

Afname:	EDTA
Toegelaten recipiënt:	Perifeer bloed
Volume:	2,7 mL

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:

- periode bloedafname - staalontvangst 72 uur
- patiëntenlabel aanwezig
- in recipiënt zoals aangegeven in de labogids

Bijaanvraag: 72u (bijaanvraag na 72u enkel in overleg met klinisch bioloog)

Analyse

Analysemethode:	Flowcytometrie.
IVDR status:	LDT: in huis ontwikkelde in-vitro diagnostiek

Deelname EKE:	Ja
Interpretatie:	Paroxysmale nachtelijke hemoglobinurie (PNH) is een zeldzame hematologische stamcelafwijking die gekarakteriseerd wordt door een somatische mutatie in het PIG-A gen. Dit leidt tot een tekort aan eiwitten die gebonden worden aan het celmembraan via glycophosphatidylinositol (GPI) ankers. Alle cellen die zich ontwikkelen uit zo'n stamcel hebben deze mutatie en zullen dus afwijkend zijn, zowel de erytrocyten, de leukocyten als de trombocyten. Omdat meestal niet alle stamcellen de mutatie hebben zijn bij de meeste PNH-patiënten ook nog normale bloedcellen aanwezig afkomstig van niet-aangetaste stamcellen. Een van de belangrijkste gevolgen van een mutatie in het PIG-A gen is dat bepaalde remmers van het complementsysteem zoals CD55 en CD59 niet meer tot expressie gebracht worden op het celmembraan. Daardoor worden de erytrocyten extra gevoelig voor lysis door complement. Het klinisch beeld uit zich in een intravasculaire hemolytische anemie. De intravasculaire hemolyse veroorzaakt ook een nachtelijke hemoglobinurie. Het aantonen van PNH-klonen met flowcytometrie is gebaseerd op het vaststellen van de afwezigheid van GPI-verankerde eiwitten. Hiervoor wordt gebruik gemaakt van monoklonale antistoffen die specifiek gericht zijn tegen deze eiwitten. WBC-analyse: De WBC-analyse geeft het best de ware grootte van de PNH-kloon weer. De grootte van de granulocyten- en monocytenkloon ligt meestal dicht bij elkaar. RBC-analyse: De RBC-kloon is meestal kleiner dan de WBC-kloon door hemolyse en transfusie. Type-III RBC (volledige deficiëntie van GPI-verankerde eiwitten) zijn altijd aanwezig, type-II RBC (partiële deficiëntie van GPI-verankerde eiwitten) soms. Vanaf +-20% type-III RBC zijn er meestal tekenen van intravasculaire hemolyse en is er ook een verhoogde kans op trombose. Bij een grote type-II kloon zijn er geen symptomen van intravasculaire hemolyse noch is er een kans op verhoogde trombose.

Laatst gewijzigd op

02-06-2026

Copyright © 2026 All rights reserved.