

Moleculair karyotype mbv CNV sequencing

Beschrijving van de test

Naam:	Moleculair karyotype mbv CNV sequencing
Aanvraag code:	17000
Aanvraagbrief:	AFAZFAB00005
Loinc:	3059
Frequentie:	2 wekelijks
Uitvoerend labo:	AZ Sint Jan
TAT:	4 weken
Accreditatie:	Geaccrediteerd volgens norm NBN EN ISO15189:2012 (379-MED)
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Barbara Cauwelier

Afname van het materiaal

Afname:	Perifeer bloed, beenmerg, weefsel
Toegelaten materiaal:	FFPE
Toegelaten recipiënt:	EDTA , vers weefsel of FFPE
Volume:	1 mL perifeer bloed of beenmerg
Transportconditie:	Kamertemperatuur
Bewaarconditie:	Kamertemperatuur

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:	AFAZFAB00005 Aanvraagbrief Speciale hematologie
-------------	---

Analyse

Analysemethode:	Shallow whole genome sequencing.
IVDR status:	LDT: in huis ontwikkelde in-vitro diagnostiek
Deelname EKE:	GenQA
Interpretatie:	Shallow whole genome sequencing wordt uitgevoerd voor het opsporen van copy nummer afwijkingen (CNV: deleties,

duplicaties, amplificaties, trisomieën) met gemiddelde resolutie van 300kb bij een tumorload van 20%. Voor MM en CLL stalen: enkel CNV's > 5 Mb of kleiner indien relevante ziekte specifieke genen worden gerapporteerd. Gebalanceerde translocaties, puntmutaties, copy neutraal verlies van heterozygositeit en triploïdie kunnen niet worden gedetecteerd met deze methode. Bijkomend wordt bij myelomen steeds FISH uitgevoerd voor het opsporen van t(4;14)(p16;q32)/IgH-FGFR3 en indien afwezig, worden de overige IgH herschikkingen opgespoord. Hyperdiploïdie van de oneven chromosomen impliceren een gunstige prognose. 1q gain (21)/CKS1B, del(17)(p13)/TP53, del(1)(p32)/CDKN2C, (p12)/FAM46C (p21-22)/MTF zijn prognostisch ongunstig en del(13)(q14)/-13 heeft geen prognostische betekenis. Aanwezigheid van t(4;14)(p16;q32)/IgH-FGFR3, t(14;16)(q32;q23)/IgH-MAF zijn prognostisch ongunstig terwijl t(11;14)(q13;q32)/IgH-CCND1 een neutrale prognose heeft en een gunstig respons heeft op bortezomib+venetoclax. Er wordt geen resultaat gerapporteerd indien 10M reads worden bekomen. Gebalanceerde translocaties, puntmutaties, copy neutraal verlies van heterozygositeit en triploïdie kunnen niet worden gedetecteerd met deze methode. Bij CLL zijn del(11)(q22)/ATM, del(17)(p13)/TP53 prognostisch ongunstig; trisomie 12 heeft een neutrale prognose, del(13)(q14)/MIR15a/16-1 heeft geen prognostische betekenis. 2p15p25 gain en del(9)(p21)/CDKN2A hebben een ongunstige prognose en zijn geassocieerd met een risico op transformatie naar Richter Syndroom.

Tarificatie

Nomenclatuur:	587871 - 587882 B 20000 Opsporen van submicroscopische genafwijkingen door middel van een complexe genoomwijde moleculair biologische methode in de diagnostische investigatiefase van een chronische lymfatische leukemie of een multiple myeloom #(Maximum 1) (Diagnoseregels 19) Bron: RIZIV website op 01/04/2025
	588453 - 588464 B 3000 Opsporen van verworven chromosoom of genafwijkingen (met uitsluiting van immuunglobuline- of een T-celreceptorgenherschikking), door middel van een moleculair biologische methode : in de diagnostische investigatiefase van een chronische lymfoïde aandoening (non-Hodgkin lymfoom, chronische lymfatische leukemie, multiple myeloom), exclusief een acute leukemie, Burkitt's lymfoom of T- of B- lymfoblastisch lymfoom en refractaire anemie met blastnoverproductie (RAEB) (Diagnoseregels 1 , 6) Bron: RIZIV website op 01/04/2025

Laatst gewijzigd op

30-01-2025
global

Glims system

Copyright © 2025 All rights reserved.