

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 15189:2012 (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 stelt een verhouding voor van het aantal mRNA molecules NPM1 met type-A, B en D mutatie over het aantal mRNA molecules van het controlegen ABL1. De MRD waarde normaliseert de meetwaarde ten opzichte van de meetwaarde van een gemiddeld diagnosestaal (%). De gevoeligheid van de analyse wordt weergegeven als de SENS-waarde (%) ($=1 \text{ molecule fusietranscript/aantal gedetecteerde molecules ABL1} \times 100$), wat eenzelfde eenheid heeft als de MRD waarde (%). De test voor NPM type-D mutatie is wel ongeveer 1 log minder gevoelig dan de test voor type-A en -B. Deze real-time PCR kwantificeert ook sommige NPM1 mutanten van een ander type dan NPM1 type-A, -B of D. De analyse is dan enkel toepasbaar indien bij diagnose een voldoende hoge meetwaarde wordt bekomen. De gevoeligheid is in deze gevallen specifiek voor iedere patiënt, daarom wordt een patiënt spec. MRD waarde bepaald door de meetwaarde in verhouding te nemen tot de gemeten waarde bij diagnose. Een stijging of een daling met een factor 2 is technisch significant. Een stijging of een daling met een factor 10 is klinisch significant wat echter in het totale klinische beeld moet geïnterpreteerd worden.

Laatst gewijzigd op

26-02-2025
global

Glims system