

shallow sequencing, low depth reading

Beschrijving van de test

Naam:	shallow sequencing, low depth reading
Aanvraag code:	17000
Aanvraagbrief:	AFAZFAB00005
Loinc:	3059
Frequentie:	2 wekelijks
Uitvoerend labo:	AZ Sint Jan
TAT:	4 weken
Accreditatie:	ISO 15189:2022 (379-MED)
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Barbara Cauwelier

Afname van het materiaal

Afname:	Perifeer bloed, beenmerg, weefsel
Toegelaten materiaal:	FFPE
Toegelaten recipiënt:	EDTA , vers weefsel in container,
Volume:	1 mL perifeer bloed of beenmerg, 100 ng DNA
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 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.

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 een gunstige prognostische betekenis indien enige afwijking.

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 genomwijde moleculair biologische methode in de diagnostische investigatiefase van een chronische lymfatische leukemie of een multiple myeloom #(Maximum 1) (Diagnoseregul [19](#))
Bron: RIZIV website op 26/04/2026

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 mey blastnoverproductie (RAEB) (Diagnoseregul [1](#), [6](#))
Bron: RIZIV website op 26/04/2026

Laatst gewijzigd op

26-01-2026