

Factor V Leiden mutatie

Beschrijving van de test

Naam:	Factor V Leiden mutatie
Synoniemen:	FV mutatie
Aanvraag code:	13105
Loinc:	21668-9
Frequentie:	4-wekelijks
Uitvoerend labo:	AZ Sint Jan
TAT:	5 weken
24u/24u:	nee
Accreditatie:	ISO 15189:2022 (379-MED)
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Jan Emmerechts

Afname van het materiaal

Afname:	EDTA
Toegelaten materiaal:	Citraat
Volume:	1 mL bloed

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:	<ul style="list-style-type: none">• Periode bloedafname - staalontvangst 1 week• Patiëntenlabel aanwezig• In recipiënt zoals aangegeven in de labogids
Bijaanvraag:	<ul style="list-style-type: none">• Tot 1 week in functie van beschikbaarheid van staal indien bewaring op KT° of frigo• Tot 1 jaar in functie van beschikbaarheid van ingevroren DNA
	AFAZFAB00005 Aanvraagbrief speciale hematologie (achterkant)

Analyse

Analysemethode:	Mutatiedetectie met Taqman SNP genotyping assay (allelische discriminatie)
IVDR status:	LDT: in huis ontwikkelde in-vitro diagnostiek
Deelname EKE:	UK NEQAS
Interpretatie:	Onder normale omstandigheden inhibeert het geactiveerde proteïne C (APC) de stollingsfactoren V en VIII. Sommige personen vertonen echter een resistentie tegen APC (APC-R), met een verhoogde stollingsneiging tot gevolg. Het APC-R fenotype is in meer dan 95% van de gevallen te wijten aan een mutatie van het factor V gen (factor V Leiden). De factor V Leidenmutatie komt voor bij 3-7% van de algemene bevolking en bij 20% van de patiënten met een eerste manifestatie van VTE. Het relatieve risico voor VTE is 5 tot 7 keer groter i.g.v. heterozygotie, en tot 80 keer groter i.g.v. homozygotie, in vergelijking met personen zonder APC-R.

(Bron: BJH 2010;149:824-833).

Referentiewaarden

Leeftijd	Mannen	Vrouwen
	Afwezig	Afwezig

Tarificatie

Nomenclatuur:	587016 - 587020 B 1800 Opsporen van een mutant factor V, type Leiden, met een moleculair biologische techniek #(Maximum 1) (Diagnosereg ²) Bron: RIZIV website op 14/06/2026
---------------	--

Laatst gewijzigd op

28-07-2025