

FIP1L1::PDGFRA gen fusie

Beschrijving van de test

Naam:	FIP1L1::PDGFRA gen fusie
Aanvraag code:	MOBI
Frequentie:	3-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:	beenmerg
Toegelaten materiaal:	bloed
Toegelaten recipiënt:	EDTA
Volume:	7,5 mL bloed, 5 mL beenmerg (volstaat voor alle aangevraagde DNA- en RNA-analyses)

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:	max. 48u. na afname; niet afnemen of versturen op vrijdagmiddag; 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:	ringtest
Interpretatie:	De FIP1L1::PDGFRA genherschikking is het moleculair equivalent van een interstitiële deletie op 4q12. Hierbij worden

de eerste aminozuren van FIP1L1 gebonden aan de laatste aminozuren van PDGFRalfa. Hierdoor ontstaat een tyrosinekinase dat hematologische cellen transformeert en wordt geïnhibeerd door Imatinib. Het FIP1L1::PDGFRalpha fusie-eiwit wordt bij ongeveer de helft van de patiënten met HES vastgesteld en bij enkele gevallen van systemische mast cel ziekte. De gebruikte methode is een real time PCR. Door gebruik van verschillende primer mixen is de analyse in staat meerdere FIP1L1 breekpunten te detecteren die zich op 3' van de primers in FIP1L1 exon 9 t.e.m. 13 bevinden. Tegelijk wordt de kwaliteit van het cDNA gemeten door gebruik van het ABL1 huishoudgen. De analyse heeft een detectielimiet van 1 abnormale cel op 10E2 - 10E3 normale cellen. Deze genherschikking komt voor bij de entiteit: myeloïd en lymfoïd neoplasma met PDGRA herschikking (WHO entiteit). De test heeft een gevoeligheid van ongeveer 10E-2 à 10E-3 en kan zowel bij diagnose als follow-up van deze aandoening gebruikt worden.

Tarificatie

Nomenclatuur:	588571 - 588582 B 3000 Opsporen van verworven chromosoom of genafwijkingen door middel van een moleculair biologische methode als opvolging van een lymfoïde of myeloïde aandoening, met uitzondering van een chronische myeloïde leukemie, waarbij de betreffende afwijkingen in de diagnostische investigatiefase zijn vastgesteld, en waarbij een therapie met curatief doeleinde is ingesteld #(Maximum 1) (Diagnoseregel 9) Bron: RIZIV website op 26/04/2026
	594053 - 594064 B 3000 Opsporen van een verworven moleculaire afwijking met een predictieve waarde voor een therapeutisch antwoord op een farmaceutische specialiteit ingeschreven in hoofdstuk VIII van het koninklijk besluit van 1 februari 2018 door middel van een moleculair biologische methode in de diagnostische investigatiefase NIVEAU 2. (Cumulregel 1) (Diagnoseregel 1 , 2) Bron: RIZIV website op 26/04/2026

Laatst gewijzigd op

09-09-2025