Contactgegevens:
T: 050/45 99 00
M: laboratorium.secretariaat@azsintjan.be

JAK2 V617F mutatie

Beschrijving van de test

Naam:	JAK2 V617F mutatie
Aanvraag code:	17061
Frequentie:	wekelijks
Uitvoerend labo:	AZ Sint Jan
TAT:	3 weken
Accreditatie:	ISO 15189:2022 (379-MED)
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Barbara Cauwelier

Afname van het materiaal

Afname:	bloed, beenmerg
Toegelaten recipiënt:	EDTA
Volume:	2 mL bloed, 2 mL beenmerg (volstaat voor alle aangevraagde DNA analyses)

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:	bewaar stalen bij 2-8°C (niet invriezen); verzending naar laboratorium mag bij kamertemperatuur
Bijaanvraag:	max 21 dagen na afname indien nog geen DNA beschikbaar, max 2 jaar na afname indien reeds DNA beschikbaar

Analyse

Analysemethode:	Real-time PCR met wild type blocking primer.
IVDR status:	LDT: in huis ontwikkelde in-vitro diagnostiek
Deelname EKE:	Ja
Interpretatie:	De gebruikte methode is een kwantitatieve real-time PCR, waarmee het percentage mutant-DNA ten opzichte van het totaal (mutant + normaal DNA) wordt bepaald. Bij patiënten met MPN en een lage JAK2V617F allelic burden

(5%) kan er ook een mutatie aanwezig zijn in het CALR- of MPL-gen (Usseglio et al. JMD 2017 19(1):92-98). Daarom wordt aanvullend getest op hotspot mutaties in deze genen via NGS. De kwantificatie van de allelic burden waarden 5% gebeurt aan de hand van NGS. De reproduceerbare detectielimiet van de analyse is ongeveer 0.5 % DNA. De maximale gevoeligheid is ongeveer 0.1%. De klinische betekenis van zeer lage allelic burden (0.1%) is onduidelijk.
Deze mutatie komt voor in 97% van PV (WHO majeur criterium), 60% van ET (1 van de 4 verplichte WHO criteria) en 50% van PMF (WHO majeur criterium). De mutatie komt ook zeldzaam voor in andere MPN en MDS/MPN (met hoog bloedplaatjesaantal) en heel zelden bij AML. De analyse wordt voornamelijk gebruikt bij diagnose en in uitzonderlijke gevallen ook opvolging van AML, indien geen gevoeligere merker beschikbaar is.

Tarificatie

Nomenclatuur:	588512 - 588523 B 3500 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 myeloproliferatieve neoplasie (Diagnoseregel 1, 8) Bron: RIZIV website op 22/11/2026
	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 22/11/2026

Laatst gewijzigd op

02-03-2026

Copyright © 2026 All rights reserved.