

NGS Myeloid Panel

Beschrijving van de test

Naam:	NGS Myeloid Panel
Synoniemen:	NGS, myeloid panel, myeloide genen
Aanvraag code:	MOBI
Frequentie:	2x/week
Uitvoerend labo:	AZ Sint Jan
TAT:	Rapportage varianten: max. 7 dagen Rapportage klinisch besluit: max 3 weken
24u/24u:	nee
Accreditatie:	ISO 15189:2022 (379-MED)
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Helena Devos

Afname van het materiaal

Afname:	Bloed, beenmerg
Toegelaten materiaal:	Biopt klier, weefselbiopt, wangslimvlies, wenkbrauwhaar (10 stuks met haarfollikel in een steriel epje; gevalideerde methode, niet onder BELAC accreditatie)
Toegelaten recipiënt:	EDTA, steriel recipiënt (biopt)
Volume:	2 mL beenmerg, 2 mL bloed (volstaat voor alle aangevraagde DNA analyses)

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:	DNA-analyse. 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:

Next generation sequencing - Targeted resequencing Qiagen QiaSeq Targeted DNA custom panel

Deelname EKE:

UKNEQAS

Interpretatie:

Met deze next generation sequencing analyse (ie. Qiagen QiaSeq Targeted DNA custom panel op het Illumina platform) worden a.d.h.v. massieve parallelle sequencerings afwijkingen opgespoord bij patiënten met een nieuwe diagnose van AML, MDS, MPN of MDS/MPN overlap aandoeningen zoals oa. atypische CML, CMML, CNL. Het gebruikte panel is conform de richtlijnen van de RIZIV NGS conventie. Classificatie van varianten uit het ComPerMed genenpanel gebeurt volgens de Belgische richtlijnen, varianten uit de overige genen worden geclassificeerd a.d.h.v. VarSome en literatuur. Enkel pathogene varianten, mogelijks pathogene varianten en varianten met onbekende betekenis (VUS) vanaf 2% variant allel frequentie (VAF) worden gerapporteerd, m.u.v het CEBPA gen waarbij dit 10% bedraagt en de JAK2 V617F mutatie waarbij dit 0.5% bedraagt. Voor het opsporen van substitutiemutaties en kleine insertie/deletie mutaties (25 baseparen) bedraagt de sensitiviteit minstens 5%, en dit bij meer dan 99% van de geanalyseerde basen. Voor de JAK2 V617F mutatie wordt een sensitiviteit van 1% gegarandeerd. Deze test kan geen onderscheid maken tussen een verworven en een germline mutatie, en kan CHIP (clonal hematopoiesis of indeterminate potential) en pathogene mutaties niet van mekaar onderscheiden. Uitzonderlijk kunnen mutaties in ELANE, RUNX1, CEBPA (indien biallelisch), ETV6, ANKD26 en DDX41 germline zijn met implicaties voor zowel de patiënt als de familie. In deze gevallen bedraagt de allel frequentie van de mutatie om en bij de 50 of 100%. De leeftijd van de patiënt is meestal eerder jong (40j) bij de ontdekking van een germline mutatie, al is dit bij een oudere patiënt niet uitgesloten. Een genetisch consult is in deze gevallen aangewezen. Bij twijfel kan heranalyse van het betrokken gemuteerde gen op een beenmerg monster in remissie, wenkbrauwharen of evt. wangslimvlies (CAVE: contaminatie met bloedcellen) meer duidelijkheid geven.

Tabel met genen, exonen en transcripten:

Gen	Exon(en)	Transcript
ANKRD26	partieel 5'UTR (c.-197 tot c.-108)	ENST00000376087.4
ASXL1	13	ENST00000375687.4
BCOR	2 - 15	ENST00000378444.4
BCORL1	1 - 12	ENST00000540052.1
CALR	9	ENST00000316448.5

Gen	Exon(en)	Transcript
CBL	8, 9	ENST00000264033.4
CEBPA	1	ENST00000498907.2
CSF3R	14, 15, 17	ENST00000373103.1
CUX1	1 - 24	ENST00000360264.3
DDX41	1 - 17	ENST00000507955.1
DNMT3A	8 - 23	ENST00000321117.5
ELANE	1 - 5	ENST00000263621.1
ETNK1	3	ENST00000266517.4
ETV6	1 - 8	ENST00000396373.4
EZH2	2 - 20	ENST00000320356.2
FLT3	13 - 15 (incl. introns), 20	ENST00000241453.7
GATA1	2 - 6	ENST00000376670.3
GATA2	2 - 6 (+ intron 4)	ENST00000341105.2
HRAS	2 - 4	ENST00000451590.1
IDH1	4	ENST00000345146.2
IDH2	4	ENST00000330062.3
JAK2	12, 14, 16	ENST00000381652.3
JAK3	11, 13, 15, 16, 19, 21	ENST00000458235.1
KIT	8 - 11, 13, 17	ENST00000288135.5
KRAS	2 - 4	ENST00000311936.3
MPL	10	ENST00000372470.3
NPM1	11	ENST00000296930.5
NRAS	2 - 4	ENST00000369535.4
PTPN11	3, 13	ENST00000351677.2
RAD21	2 - 14	ENST00000297338.2
RUNX1	1 - 8	ENST00000300305.3
SBDS	1 - 5	ENST00000246868.2
SETBP1	4	ENST00000282030.5
SF1	1 - 13	ENST00000377387.1
SF3B1	13 - 16	ENST00000335508.6
SMC1A	1 - 25	ENST00000322213.4
SMC3	1 - 29	ENST00000361804.4
STAG2	3 - 35	ENST00000218089.9
SRSF2	1 partieel (p.Arg66 tot p.Pro107)	ENST00000392485.2
TET2	3 - 11	ENST00000380013.4

Gen	Exon(en)	Transcript
TP53	2 - 11	ENST00000269305.4
U2AF1	2, 6	ENST00000291552.4
WT1	6 - 9	ENST00000332351.3
ZRSR2	1 - 11	ENST00000307771.7

Volgende regio's hebben frequent (in >30% van de stalen) een verminderde gevoeligheid. Deze bevatten geen hotspot mutatie:
CUX1 exon 6, JAK2 Exon 12, SMC3 Exon 26

Tarificatie

Nomenclatuur:	535570 - 535581 B 1 NGS van acute myeloïde leukemie bij diagnose Bron: RIZIV website op 26/04/2026
	535592 - 535603 B 1 NGS van acute myeloïde leukemie herhal binnen 1 jaar Bron: RIZIV website op 26/04/2026
	535636 - 535640 B 1 NGS van myelodysplastisch neoplasm met verhoogde blasten 2 (MDS-IB2) Bron: RIZIV website op 26/04/2026
	535651 - 535662 B 1 NGS van myelodysplastisch neoplasm (MDS), exclusief MDS-IB2 Bron: RIZIV website op 26/04/2026
	535673 - 535684 B 1 NGS van (prefibrotische) primaire myelofibrose Bron: RIZIV website op 26/04/2026
	535695 - 535706 B 1 NGS van myelodysplastisch/myeloproliferatief neoplasms Bron: RIZIV website op 26/04/2026
	535710 - 535721 B 1 NGS van chronische neutrofiele leukemie Bron: RIZIV website op 26/04/2026
	535732 - 535743 B 1 NGS van essentiële thrombocytose Bron: RIZIV website op 26/04/2026
	535754 - 535765 B 1 NGS van chronische eosinofiele leukemie Bron: RIZIV website op 26/04/2026
	535776 - 535780 B 1 NGS van systemische mastocytose

Bron: RIZIV website op 26/04/2026

Laatst gewijzigd op

29-01-2026

Copyright © 2026 All rights reserved.