

Aangeboden testen en hun specificaties

CEMOL-AL046-AN02-M29

| Ziektebeeld | Moleculaire marker | Matrix | Techniek | Detectielimiet | TAT (werkdagen) |
|--|--|----------------------------------|--|---|---------------------|
| ALL | BCR-ABL1 fusietranscript | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse (enkele PCR, diagnose) | b3a2/b2a2/e1a2: 0,5% (TC) | 20 |
| | BCR-ABL1 fusietranscript | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse (nested, follow-up) | b3a2/b2a2: 0,05% (TC) | 20 |
| | BCR-ABL1 fusietranscript (types op aanvraag) | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | b3/b2a2, e1a2: 5 kopijen e19a2: 20 kopijen | 20 |
| | TCF3-PBX1 fusietranscript | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | 5 kopijen | 20 |
| | ETV6-RUNX1 fusietranscript | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | 5 kopijen | 20 |
| | KMT2A-AFF1 (MLL-AF4) fusietranscript | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | 5 kopijen | 20 |
| | SIL-TAL1 fusietranscript | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | 0,5% (TC) | 20 |
| | HOX11L2 / TLX3 | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse | | 20 |
| | IgH+ IgK genherschikkingen | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + fragmentanalyse ABI | 5% | 20 |
| | TCR Beta en Gamma genherschikkingen | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + fragmentanalyse ABI | 5% | 20 |
| | opsporen van deleties en duplicaties in B-ALL | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | MLPA | aanwezigheid 50% blasten | 20 |
| | TruSight Myeloid T-ALL genpanel | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | NGS | 5% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | AML | RUNX1-RUNX1T1 fusietranscript | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | 5 kopijen |
| CBFB-MYH11 fusietranscript (varianten A, D, E) | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | 5 kopijen | 20 |
| PML-RARA fusietranscript (type bcr1, bcr2, bcr3) | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | 5 kopijen | 20 |
| DEK-NUP214 fusietranscript | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse | 0,01% (TC) | 20 |
| KMT2A-PTD (MLL-PTD) | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | 1% (TC) | 20 |
| BCR-ABL1 fusietranscript | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse (enkele PCR, diagnose) | b3a2/b2a2/e1a2: 0,5% (TC) | 20 |
| BCR-ABL1 fusietranscript | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse (nested, follow-up) | b3a2/b2a2: 0,05% (TC) | 20 |
| BCR-ABL1 fusietranscript (types op aanvraag) | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | b3/b2a2, e1a2: 5 kopijen e19a2: 20 kopijen | 20 |
| KMT2A-MLLT4 (MLL-AF6) fusietranscript | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse | | 20 |
| KMT2A-MLLT3 (MLL-AF9) fusietranscript | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse | | 20 |
| KMT2A-MLLT1 (MLL-ENL) fusietranscript | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse | | 20 |
| KMT2A-ELL (MLL-ELL) fusietranscript | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse | | 20 |
| EV11 expressie | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | niet van toepassing | 20 |
| WT1 expressie | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | niet van toepassing | 20 |
| NPM1 mutatie-analyse (types op aanvraag) | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | 0,01% (TC) | 20 |
| NPM1 mutatie-analyse (back-up methode) | | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse | 5% (TC) | 20 |
| CEBPA mutatie-analyse | | beenmerg/bloed/weefsel (DNA/RNA) | (RT-)PCR + fragmentanalyse ABI (+ Sanger sequencing) | tenminste 10% (TC) | 20 |
| FLT3 ITD mutatie-analyse | | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + fragmentanalyse ABI | 2% (TC) | 20 (fast track:3) |
| IDH1 exon 4 mutatie analyse (back-up methode) | | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + Sanger sequencing | 10% (gemuteerde allelen) | 20 |
| IDH2 exon 4 mutatie analyse (back-up methode) | | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + Sanger sequencing | 10% (gemuteerde allelen) | 20 |
| DNMT3A exon 23 mutatie-analyse (back-up methode) | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + Sanger sequencing | 10% (gemuteerde allelen) | 20 | |
| TruSight Myeloid AML genpanel | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | NGS | 5% (gemuteerde allelen) | 20 | |
| MPN | BCR-ABL1 fusietranscript | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse (enkele PCR, diagnose) | b3a2/b2a2/e1a2: 0,5% (TC) | 20 |
| | BCR-ABL1 fusietranscript | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse (nested, follow-up) | b3a2/b2a2: 0,05% (TC) | 20 |
| | BCR-ABL1 fusietranscript (types op aanvraag) | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | b3/b2a2, e1a2: 5 kopijen e19a2: 20 kopijen | 20 |
| | FIP1L1-PDGFRFA fusietranscript | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RT-PCR + fragmentanalyse | 0,05% (TC) | 20 |
| | ABL1 kinase domein mutatie-analyse (types op aanvraag) | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | ddPCR | 0,5% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | JAK2 p.V617F mutatie-analyse | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | ddPCR | 0,5% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | CALR exon 9 mutatie analyse | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + fragmentanalyse ABI (+ Sanger sequencing) | 5% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | JAK2 exon 12 mutatie-analyse | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + Sanger sequencing | 10% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | KIT p.D816V mutatie-analyse | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | RQ-PCR (ARMS) | 0,006% (TC) | 20 |
| | MPL exon 10 mutatie-analyse (back-up methode) | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR | 15% (TC) | 20 |
| | CSF3R exon 14 en 17 mutatie-analyse (back-up methode) | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + Sanger sequencing | 5% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | TruSight Myeloid MPN genpanel | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | NGS | 5% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | | Cyclin D1 expressie | beenmerg/bloed/weefsel (RNA) | RQ-PCR | niet van toepassing |
| IGHV mutatie-analyse | | beenmerg/bloed/weefsel (DNA/RNA) | (RT-)PCR + fragmentanalyse + Sanger sequencing | niet van toepassing | 20 |
| IgH+ IgK genherschikkingen | | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + fragmentanalyse ABI | 5% | 20 |
| TCR Beta en Gamma genherschikkingen | | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + fragmentanalyse ABI | 5% | 20 |

| | | | | | |
|------------------|--|------------------------------|--|---|----|
| NHL | BCL1-JH | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + fragmentanalyse | 0,1% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | BCL2-JH | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + fragmentanalyse | 5% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | MYD88 p.L265P mutatie-analyse | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | RQ-PCR (ARMS) | 0,05% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | BRAF p.V600E mutatie-analyse | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | ddPCR | 0,15% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | NOTCH1 deltaCT mutatie-analyse (back-up methode) | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR (ARMS) | 2% (gemuteerde allelen) | 20 |
| | TruSight Myeloid NHL genpanel | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | NGS | 5% (gemuteerde allelen) | 20 |
| MDS | TruSight Myeloid MDS genpanel | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | NGS | 5% (gemuteerde allelen) | 20 |
| DNA-profiel | Chimerisme | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | Fragmentanalyse van microsatellieten | 5% (Donor- of Receptorcellen in het totaal aantal cellen) | 20 |
| Alfa-thalassemie | Onderzoek naar deleties en duplicaties bij alfa-thalassemie | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | MLPA | 10% (gemuteerde allelen) | 45 |
| Wiskott-Aldrich | WAS exon 9 | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | PCR + Sanger sequencing | 20% (gemuteerde allelen) | 20 |
| Vaste tumoren | * SeqCap NGS VATU | FFPE (DNA) | NGS | 10%TC | 15 |
| | * POLE mutatie-analyse | FFPE (DNA) | PCR + Sanger sequencing | 20% (TC) | 15 |
| | * IDH1 exon 4 mutatie analyse | FFPE (DNA) | PCR + Sanger sequencing | 10% (TC) | 15 |
| | * IDH2 exon 4 mutatie analyse | FFPE (DNA) | PCR + Sanger sequencing | 10% (TC) | 15 |
| | EGFR T790M, L858R, deleties exon 19 | plasma (DNA) | ddPCR | 0,1% (gemuteerde allelen) | 5 |
| | KIT exon 9, 11, 13, 17 en PDGFRA exon 12, 14, 18 mutatie-analyse (back-up methode) | FFPE (DNA) | PCR + Sanger sequencing | 20% (TC) | 15 |
| | KRAS exon 2, 3 mutatie-analyse (back-up methode) | FFPE (DNA) | wild-type blokkerende RQ-PCR (+ Sanger sequencing) | 0,5% (gemuteerde allelen) voor KRAS codon 12&13 5% (gemuteerde allelen) voor KRAS codon 61 | 15 |
| | NRAS exon 2, 3 mutatie-analyse (back-up methode) | FFPE (DNA) | wild-type blokkerende RQ-PCR (+ Sanger sequencing) | 5% (gemuteerde allelen) voor NRAS codon 12&13 1% (gemuteerde allelen) voor NRAS codon 61 | 15 |
| | CTNNB1 exon 3 mutatie-analyse (back-up methode) | FFPE (DNA) | PCR + Sanger sequencing | 20% (TC) | 20 |
| | BRAF exon 15 mutatie-analyse (back-up methode) | FFPE (DNA) | wild-type blokkerende RQ-PCR (+ Sanger sequencing) | 1% (gemuteerde allelen) | 15 |
| | *MGMT promotor methylatie | FFPE (DNA) | Real-time methylatie-specifieke PCR | 10% (TC) | 15 |
| | ESR1 mutatie-analyse (codon 380, 463, 536, 537, 538) | plasma (DNA) | ddPCR | 0,1% (gemuteerde allelen) | 5 |
| | PIK3CA mutatie-analyse (codon 542, 545, 1047) | plasma (DNA) | ddPCR | 0,1% (gemuteerde allelen) | 5 |
| | NMYC amplificatie | beenmerg/bloed/weefsel (DNA) | RQ-PCR | Niet van toepassing. Er is minstens 1 maal amplificatie. | 20 |

Sommige aanvragen gebeuren in het kader van de stadiëring van de uitgebreidheid van een maligne aandoening, waarvan de diagnose anatomopathologisch is gesteld op primair tumormateriaal. In deze omstandigheden wordt met de moleculaire analyse van de stadiëring gewacht tot de moleculaire resultaten op het primaire materiaal gekend zijn. In deze omstandigheden kan de TAT voor testen ivk stadiëring overschreden worden, zonder dat een notificatie wordt gestuurd.

Voor sommige aanvragen wordt er extra klinische info opgevraagd (KWS, mail, fax, telefoon). In sommige omstandigheden wordt er nog niet gestart met de moleculaire analyses waardoor de TAT eventueel overschreden kan worden, zonder dat een notificatie wordt gestuurd.

* De totale TAT wordt gedefinieerd als de tijd tussen ontvangst van een geschikt staal op de dienst Pathologische Ontleedkunde en het rapporteren van het resultaat van de mutatie-analyse door CME/CEMOL. De TAT tijd vanaf het toekomen van het staal op het moleculair lab (CME) is 10 werkdagen.