

## NGS myeloïde maligniteiten op perifeer bloed

### Analyse

Naam analyse:	NGS myeloïde maligniteiten op perifeer bloed
Uitvoerend laboratorium:	AZ Klina i.s.m. AZ Delta
Analysemethode:	Next Generation Sequencing (Illumina AmpliSeq) i.s.m. Laboratoriumgeneeskunde AZ Delta
IVDR-status:	CE-IVD test gebruikt volgens instructies fabrikant

### Aanvraag

Instructie aanvraag:	Terugbetaling van dit onderzoek door de ziekteverzekering is beperkt tot enkele strikte indicaties. Dit onderzoek wordt bijgevolg enkel uitgevoerd op basis van een positief MOC-advies.
Uitvoering in urgentie:	Neen
Bijaanvraag mogelijk:	Ja
Stabiliteit tijdens bewaring:	10 dagen (2-8°C)

### Afname

Matrix:	EDTA-volbloed
Recipiënt:	EDTA-tube
Minimum hoeveelheid staal:	600 µL
Instructie afname:	Geen bijzonderheden.

### Uitvoering

Uitvoeringsfrequentie:	1-2x/week
Doorlooptijd:	

27 dagen (TAT gedefinieerd als het tijdsinterval tussen staalontvangst en beschikbaarheid analyseresultaat voor 90% van de aangeboden stalen (P90)).

## Transport

Instructie transport naar laboratorium:

Geen bijzonderheden. Transport op kamertemperatuur.

## Interpretatie

Wetenschappelijk achtergrond:

Myeloïde maligniteiten (incl. MDS en MPN) vormen een heterogene groep van aandoeningen die een gemeenschappelijk biologisch ontstaansmechanisme delen en leiden tot belangrijke morbiditeit en mortaliteit. Sinds een aantal jaren heeft onderzoek d.m.v. next generation sequencing (NGS) een core set van recurrent gemuteerde myeloïde maligniteitsgenen geïdentificeerd bij de meeste van de patiënten met myeloïde pathologie, ook bij patiënten met normale cytogenetica. DNA mutaties in verschillende van deze genen zoals bijv. ASXL1, EZH2, RUNX1 en TP53 zijn in MDS geassocieerd met gewijzigde prognose bij patiënten en worden tegenwoordig getest in laboratoria om aldus de therapeutische selectie te begeleiden. Daarnaast kan NGS ook gebruikt worden voor de monitoring van de aandoening bij de individuele patiënt. Verder kan NGS eveneens gebruikt worden voor de diagnose van MDS. Sommige gen mutaties tonen een correlatie met een bepaalde morfologie zoals SF3B1 met het MDS type met ringsideroblasten. Morfologische diagnose van laaggradige cytogenetisch normale MDS is dikwijls lastig. De detectie van een mutatie in een MDS gerelateerd gen in borderline MDS gevallen kan helpen bij de diagnostiek. Mutaties in deze genen echter (vooral ASXL1, DNMT3A en TET2) kunnen voorkomen bij oudere patiënten zonder cytopenie en zonder MDS. Toepassing en interpretatie dient dus te gebeuren in de gepaste klinische context.

Multiplex targeted NGS is veruit de meest frequent gebruikte klasse van NGS assays en laat toe om specifieke genen aan te rijken. De voordelen van multiplex targeted NGS of gen panels is de lagere kost, de snelle TAT en de hoge sequencing coverage (300 - 1000 x) waardoor variant fracties tot 2% kunnen gedetecteerd worden. Het nadeel van deze technologie

is dat translocaties en copy number varianten niet of moeilijk opgespoord kunnen worden. Er bestaan verschillende methoden voor de aanrijking van de target genen: hybrid capture, multiplex PCR en ligatie methoden. De AmpliSeq methode van Illumina betreft een op multiplex PCR gebaseerde methode.

## Bijlagen

Bijlagen:

[Extra informatie NGS myeloïde maligniteiten](#)

Voor meer informatie betreffende de bewaring van NGS-data wordt verwezen naar [ALP Archivering van documenten en data](#).

## Laatst gewijzigd op

12-02-2026

Nicolas Vrydags