

RNA sequencing voor myeloïde fusietranscripten en WT1/MECOM expressie bij diagnose/herval AML/MDS-IB2

Beschrijving van de test

Naam:	RNA sequencing voor myeloïde fusietranscripten en WT1/MECOM expressie bij diagnose/herval AML/MDS-IB2
Intern codenummer:	5764
Frequentie:	2x/week
Uitvoerend labo:	Campus Rumbeke
Antwoordtijd (TAT):	3 weken
Verantwoordelijk bioloog:	Barbara Depreter

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	staal voor moleculair onderzoek
Toegelaten materiaal:	perifeer bloed of beenmerg (EDTA-anticoagulans); De nucleïnezuur extractie wordt uitgevoerd op perifeer bloed of beenmerg met behulp van de QIASymphony RNA Kit (Qiagen). Owv stabiliteit RNA moet het staal koel bewaard worden.
Commentaar:	Moleculaire testen kunnen op verschillende materialen uitgevoerd worden. Zie afnameprocedure.
Volume:	1 mL
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Afnameinstructies:	Afname instructies
Bijaanvraag/stabiliteit:	48

Analyse

Analysemethode:	CMD-PCR Rumbeke
Domein:	Next Generation Sequencing
Bijkomende informatie:	HemaSeq_v1 RNA panel: zie technische fiche https://webshare.zenya.work/ox37bk4hts8h4f2c/Document.aspx?webshare=8608-4b02-b3ac-19181a125ca8

RNA fusietranscripten van 29 driver genen betrokken bij myeloïde aandoeningen (HemaSeq_v1 RNA panel) worden opgespoord. Daarnaast zijn er per fusietranscript soms ook meerdere subtypes van het fusietranscript opgenomen in de design. Een fusietranscript subtype is een fusie van een specifieke combinatie van exonen van de beide fusiegenen, al dan niet soms met extra sequenties (bv. afkomstig van intronen). Het panel kan ook overexpressie van het WT1 en/of MECOM (EVI1) mRNA opsporen bij AML of MDS/AML

De design van dit panel is in staat volgende fusietranscripten betrokken bij volgende myeloïde maligniteiten op te sporen:

- * BCR::ABL1 fusietranscript positieve maligniteiten (CML, Phi+ ALL of Phi+ AML) (>99% van de subtypes)

- * AML of MDS/AML (MDS-IB2):

- o PML::RARA (>95% van de subtypes)
- o RUNX1::RUNX1T1 (>99% van de subtypes)
- o CBFβ::MYH11 (>98% van de subtypes)
- o KMT2A fusies (>90% van de subtypes)
- o DEK::NUP214 (>99% van de subtypes)
- o MECOM fusies (minimaal, enkel PSDM2::MECOM, ETV6::MECOM en MECOM::RUNX1)
- o KAT6A::CREBBP (5 subtypes)
- o RBM15::MRTFA (MKL1) bij megakaryoblastaire AML (AMKL)
- o Verschillende, heel, sporadisch voorkomende fusietranscripten (zie tabel 3)
- * M/LN-eo met tyrosine kinase (TK) gen fusies
 - o PDGFRA fusies: PDGFRA::FIP1L1 en 8 andere fusiepartners
 - o PDGFRB fusies: PDGFRB::ETV6 en >30 andere fusiepartners
 - o FGFR1 fusies: FGFR1::ZMYM2 en > 15 andere fusiepartners
 - o JAK2 fusies: JAK2::PCM1 en 14 andere fusiepartners
 - o FLT3 fusies: enkel FLT3::ETV6
 - o ABL1::ETV6

Gezien de design 'targeted' is zullen fusietranscripten die niet opgenomen zijn in het panel alsook weinig voorkomende fusietranscript subtypes gemist worden. Ikv AMKL wordt met dit panel enkel

RBM15::MRTFA (MKL1) (vroegere OTT-MAL) en KMT2A translocaties opgespoord. CBFA2T3 (ETO)::GLIS2 en NUP98::KDM5A translocaties, die volgens WHO2022 recurrent voorkomen bij AMKL, worden niet opgespoord.

Naast het opsporen van fusietranscripten wordt ook het WT1 en MECOM mRNA expressieniveau bepaald

aan de hand van reads verkregen met primers op volgende exonen:

- WT1 ex7-ex8 (NM_024426.6)
- MECOM ex7-ex8 (NM_004991.4)

Dit panel is onvoldoende geschikt voor het opsporen van fusietranscripten bij lymfoïde maligniteiten. Dit panel kan slechts enkele translocaties aanwezig bij B-ALL opsporen (bv. ETV6::RUNX1, BCR::ABL1, ZNF384::TCF3) en is niet geoptimaliseerd om alle klinisch belangrijke B-ALL translocaties te detecteren, nl. de meeste translocaties uit de WHO categorie “B-lymphoblastic leukaemia/lymphoma with other defined genetic alterations” alsook de WHO categorie “Acute leukaemia of ambiguous lineage with BCL11B rearrangement” worden gemist.

Tarificatie

Nomenclatuur: 587915 - 587926 B 1800 Opsporen van een verworven puntmutatie door middel van een moleculair biologische methode in de diagnostische investigatiefase van een niet-lymfoïde en niet-myeloïde vaste tumor (Cumulregel [5](#)) (Diagnoseregel [1](#), [13](#))
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

588534 - 588545 B 3000 Opsporen van een verworven chromosoom of genafwijking met uitzondering van een puntmutatie door middel van een moleculair biologische methode, in de diagnostische investigatiefase van een niet-lymfoïde en niet-myeloïde vaste tumor (Cumulregel [5](#)) (Diagnoseregel [1](#), [13](#))
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

Laatst gewijzigd op

25-02-2026

Barbara Depreter