

### EPOR mutatie exon 7 en 8

#### Beschrijving van de test

Naam:	EPOR mutatie exon 7 en 8
Synoniemen:	erythropoëtine receptor mutatie exon 7 en 8
Intern codenummer:	9369
Frequentie:	2x per maand
Uitvoerend labo:	C.H.U. Lab Génétique Mol.Hém.
Antwoordtijd (TAT):	>1 maand

#### Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	staal nader gespecificeerd
Toegelaten materiaal:	DNA, EDTA-beenmerg, EDTA-volbloed
Volume:	10 ml
Aanvraagformulier:	<a href="#">Aanvraagformulieren</a>
Afnameinstructies:	<a href="#">Afname instructies</a>
Aandachtspunten:	Enkel in overleg met de klinisch bioloog hematologie (dect 3926).
Conditionering & verzending:	EDTA vol-bloed bewaren bij 2-8°C geëxtraheerd DNA bewaren bij -20°C
Bijaanvraag/stabiliteit:	niet mogelijk

#### Analyse

Analysemethode:	LAB CHU Luik
Domein:	Verzendingen Hematologie
Bijkomende informatie:	Mutaties in het EPOR gen veroorzaken congenitale erythrocytose. Bij een onverklaarde polycythemie, maw JAK2, MPL en Calreticuline mutaties zijn niet aanwezig en het EPO gehalte in het bloed is laag, kan de EPOR mutatie analyse overwogen worden.

Copyright © 2026 All rights reserved.