

### screening voor t(9;22) BCR::ABL1 bij CML of ALL (diagnose)

#### Beschrijving van de test

|                           |  |
|---------------------------|--|
| Naam:                     | screening voor t(9;22) BCR::ABL1 bij CML of ALL (diagnose)             |
| Synoniemen:               | Philadelphia translocatie, BCRABL                                      |
| Intern codenummer:        | diagnose ALL: 5747; diagnose CML: 5742                                 |
| Frequentie:               | 2-wekelijks  |
| Uitvoerend labo:          | Campus Rumbeke   |
| Antwoordtijd (TAT):       | 21 tot 35 dagen  |
| Accreditatie:             | AZ Delta is geaccrediteerd door BELAC onder certificaatnummer 382-MED. |
| Verantwoordelijk bioloog: | Barbara Depreter   |

#### Afname van het materiaal

|                          |  |
|--------------------------|--|
| Voorkeur materiaal:      | staal voor moleculair onderzoek  |
| Toegelaten materiaal:    | Analyse gebeurt op EDTA-beenmerg en/of op EDTA-bloed. Na afname staal gekoeld bewaren bij 2-8°C (verzending naar laboratorium mag bij kamertemperatuur). |
| Commentaar:              | Moleculaire testen kunnen op verschillende materialen uitgevoerd worden. Zie afnameprocedure.  |
| Volume:                  | 1 tube   |
| Aanvraagformulier:       | <a href="#">Aanvraagformulieren</a>  |
| Afnameinstructies:       | <a href="#">Afname instructies</a>   |
| Bijaanvraag/stabiliteit: | 48   |

#### Analyse

|                        |  |
|------------------------|--|
| Analysemethode:        | CMD-PCR Rumbeke  |
| Domein:                | Moleculaire Hematologie  |
| Bijkomende informatie: | In meer dan 95% van patiënten met chronische myeloïde leukemie (CML) wordt t(9;22) teruggevonden in de leukemische cellen. Deze translocatie resulteert in de aanmaak van het fusietranscript BCR::ABL1 en het corresponderende fusie-eiwit in de leukemische cellen. De translocatie wordt ook teruggevonden in ongeveer 30% (20%-50%) van de acute |

lymfatische leukemiën (ALL) bij volwassenen en in 2-10% van de ALL bij kinderen. Heel occasioneel wordt de translocatie ook teruggevonden bij acute myeloïde leukemiën (AML 2%) of zelfs bij lymfoma's en myeloma's. Bij ALL is het voorkomen van t(9;22) prognostisch ongunstig. De aanwezigheid van deze translocatie laat toe om patiënten te behandelen met specifieke tyrosine kinase inhibitoren.

t(9;22) (q34;q11) is het resultaat van een uitwisseling van genetisch materiaal tussen chromosomen 9 en 22 (reciprocal translocation). Hierdoor ontstaat een fusie tussen de 3' sequenties van het tyrosine kinase c-ABL1 proto-oncogen gelegen op 9q34 en de 5' sequenties van het BCR gen gelegen op 22q11. Het resulterende fusietranscript wordt BCR::ABL1 genoemd.

Er zijn verschillende breekpunten mogelijk op beide chromosomen waardoor er verschillende fusietranscripten kunnen ontstaan met telkens een ander type van BCR::ABL1 fusie-eiwit tot gevolg. In CML zijn de breekpunten op chromosoom 22 beperkt tot het zogenaamde 'Major breakpoint cluster region' (M-bcr), kortweg Major genoemd (zie figuur). Het nieuwe fusietranscript geeft aanleiding tot een eiwit van 210 kDa dat p210 BCR::ABL1 wordt genoemd. Chromosoom 22 breekt na exon 13 of exon 14 en chromosoom 9 na exon 1 of exon 2, aanleiding gevend tot 4 verschillende mogelijke fusietranscripten: b3a2 komt voor in 55% van de t(9;22) positieve CML's, b2a2 in 40% terwijl b2a3 en b3a3 zelden voorkomen.

Bij 40% van de Philadelphia positieve ALL worden dezelfde moleculaire translocaties teruggevonden als bij CML, maar bij de andere 60% werd een tweede 'minor breakpoint cluster region' geïdentificeerd (m-bcr), Minor genoemd. Dit breekpunt is gelegen tussen de 2 alternatieve exonen en exon 2 op chromosoom 22. De breekpunten op chromosoom 9 (ABL1) zijn bijna alle gelegen tussen exon 1b en exon 2. Het meest voorkomende fusietranscript dat gevormd wordt is e1a2, terwijl e1a3 slechts sporadisch wordt teruggevonden. Het resulterende fusie-eiwit heeft een moleculaire gewicht van 190 kDa en wordt p190 BCR::ABL1 genoemd.

Testprincipe: RT-PCR analyse: RNA extractie uit de witte bloedcellen, gevolgd door cDNA synthese en kwalitatieve RT-PCR analyse waarbij aan de hand van de grootte van de PCR-producten het subtype van de translocatie kan bepaald worden. Deze test kan ook gebruikt worden ter kwalitatieve (minder gevoelige) opvolging van niet-e14a2/e13a2/e1a2 fusietranscripten.

## Referentiewaarden

**Leeftijd**

**Mannen**

**Vrouwen**

Negatief

Negatief

## Tarificatie

Nomenclatuur:

588512 - 588523 B 3500 Opsporen van verworven chromosoom of genafwijkingen (met uitsluiting van immuunglobuline- of een T-celreceptorgenherschikking), door middel van een moleculair biologische methode : in de diagnostische investigatiefase van een chronische myeloproliferatieve neoplasie (Diagnoseregel [1](#), [8](#))  
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

## Laatst gewijzigd op

25-02-2026

Barbara Depreter